



Paris, le 14 avril 2018



## Centre de Référence des Maladies Lysosomales

### Dr Bénédicte HERON

Coordinatrice du CRML  
Comité d'Évaluation du Traitement des  
maladies de Niemann Pick et autres  
neurolipidoses (CETNP)

### Hôpital Trousseau

Service de Neuropédiatrie (Pr T. Billette de  
Villemeur)

26 avenue du Dr A. Netter

75571 Paris Cedex 12

Tel.: +33 (1) 44 73 74 30

Fax: +33 (1) 44 73 69 64

[benedicte.heron@aphp.fr](mailto:benedicte.heron@aphp.fr)

### Secrétariat

#### Samira ZEBICHE

Tel.: +33 (1) 40 87 52 86

Port.: +33 (6) 77 71 41 59

Fax: +33 (1) 40 87 44 34

[samira.zebiche@aphp.fr](mailto:samira.zebiche@aphp.fr)

### Sites Constitutifs

#### Hôpital Beaujon

Dr Nadia BELMATOUG

#### Hôpital Pitié Salpêtrière

Dr Yann NADJAR

#### Hôpital Croix St Simon

Dr Olivier LIDOVE

#### Centres de compétences

CHU de Clermont Ferrand

Pr Marc BERGER

#### CHU de Rennes

Dr Bérangère CADOR-ROUSSEAU

#### CHU de Toulouse

Dr Francis GACHES

### Filière G2M

Chargée de Mission Ile de France

Responsable Metab-ERN

Azza BENHAMIDA-KHEMIRI

[azza.khemiri@aphp.fr](mailto:azza.khemiri@aphp.fr)

### Laboratoires de diagnostic

#### Hôpital Necker

Catherine CAILLAUD

Tel.: + 33 (1) 44 49 58 58

#### Hôpital Pitié Salpêtrière

Fouidil LAMARI

Tel.: + 33 (1) 42 16 21 90

### Association de patients

Vaincre les Maladies Lysosomales (VML)

Delphine GENEVAZ

[scientifique@vml-asso.org](mailto:scientifique@vml-asso.org)

Tel.: + 33 (1) 69 75 40 36

Cher Confrère,

Je vous informe de la mise en route de la cohorte RaDiCo-MPS en France.

Il s'agit d'une étude observationnelle, multicentrique, rétrospective et prospective associée à une collection biologique. Cette étude a pour but d'étudier l'histoire naturelle et/ou sous traitement de tous les patients atteints de mucopolysaccharidose et de maladie d'Austin en France, y compris les personnes décédées de ces maladies.

Les données historiques, et les données d'évaluation annuelle seront recueillies de manière anonymisées avec l'aide de la plateforme RaDiCo (UMRS 933), spécialisée dans l'établissement de cohortes pour les Maladies Rares ([www.radico.fr](http://www.radico.fr)).

### Les objectifs de cette étude sont :

- Caractériser l'épidémiologie et l'histoire naturelle de ces maladies
- Etablir des corrélations génotype/ phénotype
- Evaluer le bénéfice réel des traitements actuels et leur impact sur la qualité de vie et sur le plan médico-social
- Identifier des biomarqueurs significatifs

Ce projet très important est porté par le Centre de Référence des Maladies Lysosomales, l'ensemble des Centre de Références des Maladies Héritaires du Métabolisme et l'Association de patients Vaincre les Maladies Lysosomales.

Il est soutenu par la Filière G2M et le Comité d'évaluation des Traitements des Mucopolysaccharidoses.

**Si vous suivez actuellement, ou avez suivi un ou plusieurs patients atteint(s) de mucopolysaccharidose ou de maladie d'Austin, vous pouvez informer les patients ou/ou leur famille de cette étude nationale et leur proposer d'y participer.**

**N'hésitez pas me contacter pour toute précision complémentaire et pour obtenir des documents d'information destinés aux patients. Vous pouvez également transmettre aux familles le mail de mon secrétariat.**

Si vous êtes dans un centre ouvert pour le recueil des données de la cohorte RaDiCo-MPS, n'hésitez pas à contacter l'équipe de RaDiCo pour toute aide nécessaire.

### Docteur Bénédicte Héron

Coordinatrice du projet RaDiCo-MPS

Coordinatrice du Centre de Référence des Maladies Lysosomales

Hôpital Trousseau, APHP

[benedicte.heron@aphp.fr](mailto:benedicte.heron@aphp.fr)

Secrétariat : [samira.zebiche@aphp.fr](mailto:samira.zebiche@aphp.fr)

Chef de projet, RaDiCo : [didier.beudin@radico.fr](mailto:didier.beudin@radico.fr)

\* RaDiCo a bénéficié d'une aide de l'Etat gérée par l'Agence Nationale de la Recherche au titre du programme Investissements d'Avenir ANR-10-COHO-000 et est coordonné par l'Inserm. Les données de l'étude ont été collectées et gérées en utilisant les outils de capture électronique REDCAP hébergés par l'Inserm (UMR S 933 RaDiCo). REDCap1 (Research Electronic Data Capture) est une application internet sécurisée conçue pour faciliter la collecte de données dans les projets de recherche, et qui offre 1) une interface pratique pour collecter des données validées ; 2) un système de relevé des accès pour suivre toutes les opérations sur les données et les procédures d'export ; 3) des protocoles d'export automatisés permettant un transfert aisé des données vers les outils courants d'analyse statistique et 4) des procédures d'import des données à partir de sources externes.