



RaDiCo

0101001110001110011110000101010100101
011100011100111100001010101001010101
0011110000101010100101010101

Rare Disease Cohorts

Programme National « Cohortes Maladies Rares »

Instituts
thématiques

Inserm

Institut national
de la santé et de la recherche médicale

RaDiCo est un programme coordonné par l'Institut National de la Santé et de la Recherche Médicale. Il a bénéficié d'une aide de l'État, gérée par l'Agence Nationale de la Recherche au titre du programme « Cohortes » des Investissements d'avenir (ANR-10-COHO-03-01)



Agence Nationale de la Recherche
ANR

CONTEXTE : LES MALADIES RARES

- Une maladie est dite « rare » si moins d'une **personne sur 2000** en est atteinte
- **Plus de 7000 maladies rares** sont aujourd'hui décrites dans la base Orphanet
- **4 à 6% de la population** serait concernée par les maladies rares
- Soit près de **3 millions de personnes en France** et entre **27 et 36 millions en Europe**
- 65% des maladies rares sont **graves et invalidantes**
- 80% des maladies rares sont **d'origine génétique**
- Le gène en cause est inconnu dans 1 cas sur 2 ; le **diagnostic est souvent difficile**
- Pour la plupart des maladies rares, **il n'existe pas aujourd'hui de traitement spécifique**

En France, la prise en charge des patients se structure

Les deux plans nationaux maladies rares, PNMR1 (2005-2008) et PNMR2 (2011-2016) ont notamment permis :

La création des 131 Centres de Référence Maladies Rares (CRMR), 502 Centres de Compétence (CCMR)

L'identification de 23 filières de santé maladies rares mettant en lien les CRMR / CCMR, les laboratoires de diagnostic et de recherche, les sociétés savantes, les associations de patients et les acteurs sociaux

La première étape de la construction d'une Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) avec la définition d'un set minimum de données commun à l'ensemble des maladies rares



RaDiCo : OBJECTIFS

- ➔ **Développer des cohortes maladies rares dans un objectif de recherche visant à :**
 - **décrire leur histoire naturelle**
 - **établir des corrélations phénotype-génotype**
 - **élucider leur physiopathologie**
 - **identifier de nouvelles pistes thérapeutiques**
 - **évaluer leur impact médico-économique et sociétal**
- ➔ **Intégrer ces cohortes dans des programmes de coopération internationale et dans des partenariats public-privé**

RaDiCo : UNE PLATEFORME OPÉRATIONNELLE DÉDIÉE AU DÉVELOPPEMENT DE COHORTES MALADIES RARES

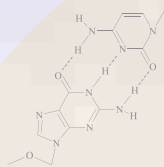
EXPERTISES ET RESSOURCES RÉUNIES POUR :

- la collecte
- la structuration
- la gestion
- le contrôle qualité
- l'analyse

de données sur les maladies rares

dont celles issues d'applications mobiles et d'objets connectés utilisés par le patient

- la génération de larges sets de données issues de **cas prévalents et incidents** suivis longitudinalement



Pôle de Recherche Clinique

Conception et méthodologie de l'étude de cohorte

Préparation des formulaires, des cahiers d'observation électroniques (e-CRF) et des dossiers réglementaires

Data monitoring et data management

Analyses biostatistiques

Pôle de Recherche en Systèmes d'Information



Interopérabilité des bases de données existantes

Webservices et formulaires électroniques

Intégration des outils connectés

Orchestration des ressources

Cohortes RaDiCo



Activités Transversales

Formation à la réglementation

Accords juridiques

Partenariats public-privé

Coopérations européennes et internationales

Dissémination et valorisation des résultats

Communication

DU PROJET DE COHORTE AUX RÉSULTATS SCIENTIFIQUES



1 État des lieux

- Audit des ressources existantes selon les hypothèses testées
- Identification des partenaires, de leur rôle dans le projet, et mise en place du réseau de communication
- Accord de consortium entre tous les partenaires avec structure de gouvernance
- Contrat de partenariat et délégation des tâches du promoteur de l'étude vers RaDiCo



2 Mise en place

- Préparation du protocole et des dossiers éthiques et réglementaires
- Soumission aux agences réglementaires ad hoc
- Construction de l'infrastructure électronique, des cahiers d'observation électroniques et des systèmes de gestion intégrée de l'information



3 Mise en œuvre

- Lancement de l'étude et premières inclusions de données patient
- Ressources technologiques
- Procédures
- Contrôle qualité :
 - Bonnes pratiques cliniques
 - Data monitoring
 - Data management



4 Valorisation des résultats et pérennisation

- Gestion de la propriété intellectuelle
- Communication et dissémination autour de l'étude de cohorte et de ses résultats
- Internationalisation de l'infrastructure cohorte par des projets de recherche européens (ex : H2020, eRaRe)
- Accords de partenariats autour des ressources générées : nouveaux projets de recherche, partenariats public-privé



RaDiCo : LES PREMIÈRES COHORTES

Cohorte RaDiCo-AC-ŒIL

Patrick Calvas, Nicolas Chassaing

Cohorte nationale sur les anomalies congénitales de l'œil : histoire naturelle, déterminismes génétiques et amélioration de la prise en charge des patients

Cohorte RaDiCo-ACOSTILL

Sophie Georgin-Lavialle

Cohorte nationale sur la maladie de Still à début pédiatrique et adulte

Cohorte RaDiCo-COBALT

Hélène Dollfus

Cohorte nationale sur les syndromes de Bardet-Biedl et Alström

Cohorte RaDiCo-COLPAC

Christophe Corpechot

Cohorte nationale sur l'épidémiologie, l'hétérogénéité clinique et génétique du syndrome «Low Phospholipid-Associated Cholelithiasis»

Cohorte RaDiCo-ECYSCO

Aude Servais

Cohorte nationale et européenne sur la cystinose

Cohorte RaDiCo-EURBIO-Alport

Laurence Heidet, Bertrand Knebelmann

Cohorte nationale et européenne sur le Syndrome d'Alport : recherche de biomarqueurs pronostiques

Cohorte RaDiCo-FARD

Christine Bodemer

Cohorte nationale pour l'évaluation du fardeau individuel au cours des maladies dermatologiques rares

Cohorte RaDiCo-GenIDA

Jean-Louis Mandel

Réseau social international pour le recueil d'informations sur l'histoire naturelle de formes monogéniques rares de déficience intellectuelle et/ou d'autisme

Cohorte RaDiCo-IDMet

Agnès Linglart, Irène Netchine

Cohorte nationale et européenne sur les pathologies d'empreinte et leurs conséquences métaboliques

Cohorte RaDiCo-MARFAN

Guillaume Jondeau

Cohorte nationale sur le syndrome de Marfan et les maladies apparentées

Cohorte RaDiCo-MPS

Bénédicte Héron

Cohorte nationale sur les mucopolysaccharidoses à l'ère des traitements spécifiques

Cohorte RaDiCo-PCD

Estelle Escudier

Dyskinésies ciliaires primitives : identification de critères de sévérité spécifiques et recherche de corrélations génotype / phénotype

Cohorte RaDiCo-PP

Savine Vicart

Cohorte nationale pour l'étude clinique, génétique et médico-économique des paralysies périodiques

Cohorte RaDiCo-RESPI

Annick Clement

Pneumopathies interstitielles diffuses idiopathiques de l'enfant et de l'adulte : déterminants génétiques et environnementaux

Cohorte RaDiCo-RETICO

Hélène Dollfus

Cohorte nationale sur les dystrophies héréditaires de la rétine

Cohorte RaDiCo-SED-VASC

Xavier Jeunemaître

Cohorte nationale sur le syndrome d'Ehlers-Danlos vasculaire

RaDiCo : IMPACT ATTENDU

- ➔ **Coopération scientifique stimulée par la généralisation de normes et de standards nationaux et internationaux**
- ➔ **Innovation et compétitivité européenne au travers de partenariats public-privé**
- ➔ **Pratiques médicales améliorées et politiques de santé publique orientées par les nouvelles connaissances générées**



COMITÉ DIRECTEUR

COORDINATION SCIENTIFIQUE

Serge Amselem

UMR S933 Inserm /
Sorbonne Universités UPMC
Département de Génétique /
Hôpital Trousseau

Annick Clement

UMR S933 Inserm /
Sorbonne Universités UPMC
Service de Pneumologie
Pédiatrique / Hôpital
Trousseau

Paul Landais

UPRES EA 2415 /
Université de Montpellier
Service BESPIM / CHU
Nîmes

Jérôme Weinbach

UMR S933 Inserm /
Sorbonne Universités UPMC
Plateforme RaDiCo



CONSEIL SCIENTIFIQUE

Christine Bodemer

Centre de Référence MAGEC
sur les maladies génétiques à
expression cutanée/UMR1163
Inserm - Hôpital Necker Enfants
Malades - Université Paris
Descartes (Sorbonne Paris
Cité)/Paris

Annick Clement

Centre de Référence RespiRare
des maladies respiratoires rares
de l'enfant- Hôpital Armand
Trousseau/UMRS 933 Inserm -
Université Pierre et Marie Curie
(Sorbonne Universités)/Paris

Hélène Dollfus

Centre de Référence
CARGO pour les affections
rares en génétique
ophtalmologique/UMR 112
Inserm - Centre Hospitalier
Régional Universitaire de
Strasbourg - Université de
Strasbourg/Strasbourg

Bruno Eymard

Centre de Référence sur les

maladies neuromusculaires
de l'Est de Paris/UMRS
1127 Inserm - Hôpital Pitié-
Salpêtrière - Université Pierre
et Marie Curie (Sorbonne
Universités)/Paris

Gilles Grateau

Centre de Référence
des amyloses d'origine
inflammatoire et de la
fièvre méditerranéenne
familiale/Hôpital Tenon/UMRS
933 Inserm - Université Pierre
et Marie Curie (Sorbonne
Universités)/Paris

Sylvie Odent

Centre de Référence pour les
anomalies du développement
embryonnaire d'origine
génétique/Service de Génétique
Clinique - Centre Hospitalier
Universitaire de Rennes -
Université de Rennes I/Rennes

Elisabeth Tournier Lasserre

Centre de Référence CERVCO
sur les maladies rares des

vaisseaux du cerveau et de
l'œil/Hôpital Lariboisière/UMR
1161 «Génétique et
physiopathologie des maladies
cérébro-vasculaires» Inserm -
Université Paris Diderot/Paris

Pierre Wolkenstein

Centre de Référence pour les
neurofibromatoses/CIC 1430
Inserm - Hôpital Henri Mondor
- Université Paris-Est Créteil
Val-de-Marne/Créteil

Serge Amselem

UMRS 933 «Physiopathologie
des maladies génétiques
d'expression pédiatrique»
Inserm - Université Pierre
et Marie Curie (Sorbonne
Universités)/Département de
Génétique - Hôpital Armand
Trousseau/Paris

Catherine Boileau

UMR 1148 «Laboratoire
de recherche vasculaire
translationnelle» Inserm
- Université Paris Diderot

(Sorbonne Paris Cité)/Hôpital
Xavier Bichat-Claude
Bernard/Paris

Marc Peschanski

UMR 861 I-Stem «Institut
des cellules souches
pour le traitement et
l'étude des maladies
monogéniques»/Université
d'Evry-Val-d'Essonne/Evry

Safa Saker

Généthon/Banque d'ADN et de
Cellules/Evry

Marie-Christine Jaulent

UMRS 1142 LIMICS Inserm
- Université Pierre et Marie
Curie (Sorbonne Universités) -
Université Paris 13 (Sorbonne
Paris Cité)/Paris

Paul Landais

UPRES EA 2415 - Université de
Montpellier/Service BESPIM -
CHU Nîmes



PARTENAIRES



NOUS CONTACTER

contact@radico.fr • + 33 6 76 63 05 50 • RaDiCo-UMR S933 Inserm
Hôpital Armand Trousseau Bâtiment Lemarié - 3^e étage
26 Avenue du Dr Arnold Netter 75012 Paris FRANCE
www.radico.fr