



2^{ème} Journée Nationale FIMARAD - Mercredi 31 Mai 2017
Cohorte RaDiCo-FARD

laure.jamot@radico.fr

(responsable du pôle de Recherche Clinique)

RaDiCo-FARD

Cohorte nationale pour évaluer le fardeau des maladies rares de la peau

RaDiCo-FARD

- **Promoteur :** Inserm
- **Investigateur coordonnateur :** Pr Christine Bodemer
Service de dermatologie de l'Hôpital Necker-Enfants Malades et coordonnateur du Centre de référence des maladies dermatologiques rares d'origine génétique
- **Centres investigateurs :**
5 Centres de Référence et les Centres de Compétence répartis sur toute la France
- **Autres intervenants :**
 - **RaDiCo-Inserm U933**
Interlocutrice recherche clinique : [Eve Klising-Sireul](#) (Chef de projet en Recherche Clinique)
Interlocuteur systèmes d'information : [Hans-Jürgen WOLF](#) (Chef de projet e-Santé)
 - **Filière de Santé Maladies Rares :** FIMARAD
 - **Association de patients:** Genespoir ; Association Française des Dysplasies Ectodermiques (AFDE); DEBRA France; Association Ichtyose France (AIF); Incontinentia Pigmenti France (IPF); Association Neurofibromatoses et Recklinghausen ; Ligue Française contre les Neurofibromatoses; Association Pemphigus/Pemphigoides de France (APPF)

RaDiCo-FARD : contexte

Les maladies rares de la peau :

- **Des caractéristiques communes subies par le patient et sa famille :**
 - impact sur la qualité de vie
 - morbidité psychiatrique
 - coût
- **Des différences :**
 - âge de début
 - expression clinique
- **Toutes ont en commun :**
 - atteinte cutanée qui « s'affiche »
 - exclusion du sujet de son environnement social et/ou familial
 - soins qui peuvent être lourds, coûteux et complexes
 - effets collatéraux souvent ignorés (réduction du temps de travail, adaptation du domicile, crise dans le couple du patient ou parental)

RaDiCo-FARD : objectifs

- **Objectif principal**

- Décrire le fardeau individuel engendré par chacune des 9 maladies et son évolution au long cours

- **Objectifs secondaires**

- Décrire l'impact de chaque maladie sur la qualité de vie des patients,
- Décrire le fardeau socio-économique de la maladie au cours du suivi,
- Estimer le coût individuel de la prise en charge,
- Décrire le fardeau individuel par groupe de sévérité des maladies,
- Chercher des liens entre le score de fardeau individuel et certains événements de vie,
- Répertorier les gènes responsables de chacune des maladies, leurs différentes mutations, et leurs profils de transmission familiale.

Plus généralement, ce projet devrait permettre d'améliorer la connaissance des répercussions socio-économiques de chaque maladie et de leur prise en charge.

RaDiCo-FARD : population concernée

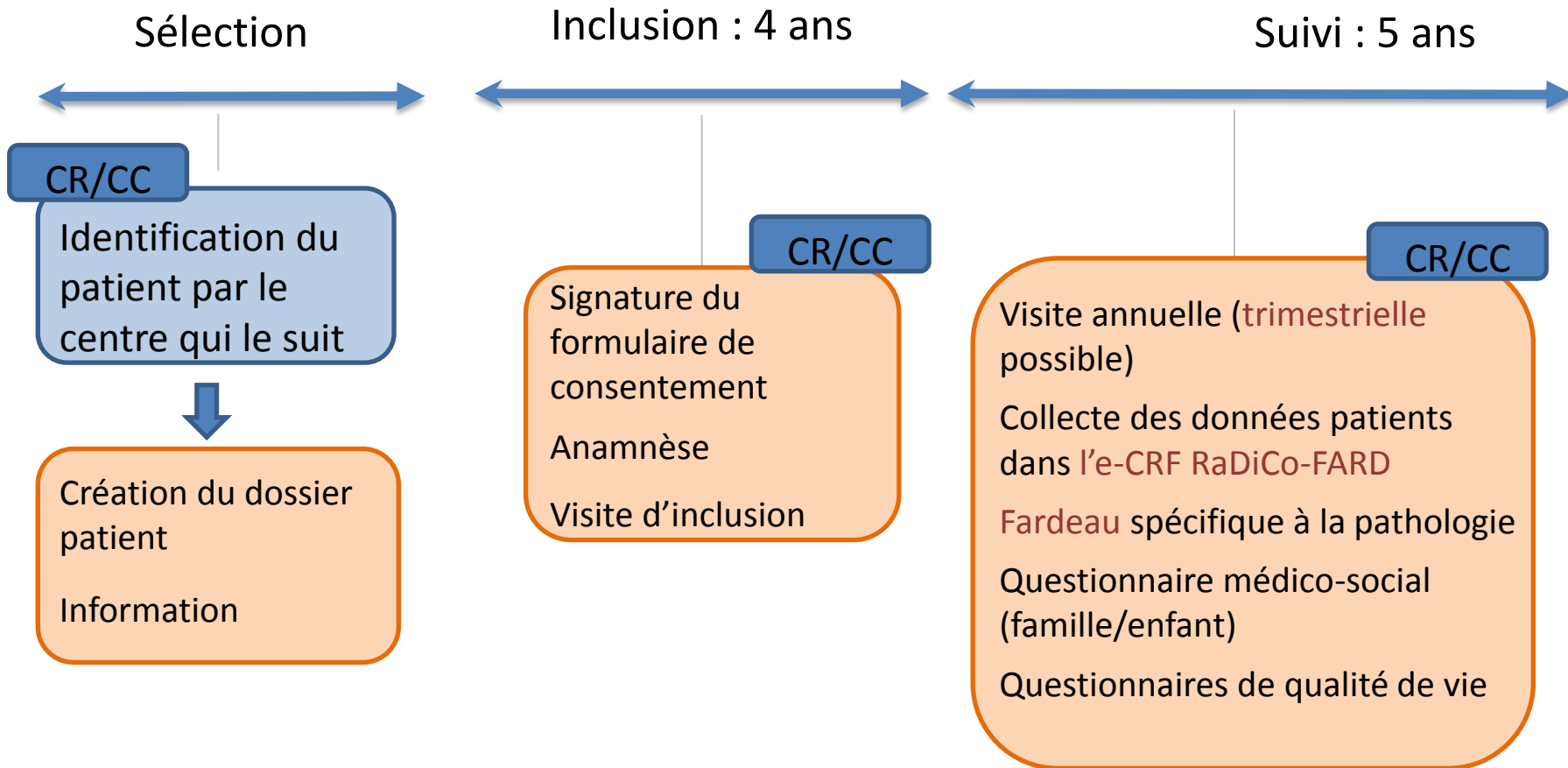
• Critères d'inclusion

- Patient souffrant d'une des 9 maladies rares de la peau suivante : épidermolyse bulleuse héréditaire, ichtyose, dysplasie ectodermique, incontinentia pigmenti, neurofibromatose de type 1, albinisme, pemphigus, pemphigoïde des membranes muqueuses, kératodermie palmo-plantaire
- Caractérisée sur le plan clinique, histologique et /ou moléculaire (lorsqu'une cause génétique a été identifiée)
- Ayant signé un formulaire de consentement éclairé
- Capable de remplir un questionnaire patient
- Suivi dans l'un des centres investigateurs

• Critères de non inclusion

- Patients ne pouvant pas être suivis régulièrement dans l'un des centres de la filière FIMARAD.

RaDiCo-FARD : schéma de l'étude



RaDiCo-FARD : items collectés

- **Par l'équipe soignante à chaque visite (de 1 à 4 visites annuelles selon les protocoles de soin de chaque pathologie)**
 - Données cliniques
 - Données paracliniques
 - Données générales
- **Par les patients et/ou leur famille**
 - Questionnaire de fardeau
 - Questionnaires de qualité de vie
 - Questionnaires socio-économiques

RaDiCo-FARD : étapes de mise en place

- **Circuit réglementaire (nouveau processus)**
 - Accord de promotion Inserm (PRC Inserm) : 20/07/2016
 - Validation de la MR003 (PRC Inserm) : 29/05/2017
 - Soumission CPP : mi-juin 2017
 - Validation HADS : après finalisation de l'e-CRF et passage en pré-production
- **Finalisation du CRF :**
 - Finalisation des items retenus par pathologie : retours investigateurs début juin 2017
 - Finalisation du e-CRF et tests : Q3 2017
- **Inclusion des premiers patients:**
 - Signature des consentements : dès l'avis favorable du CPP estimé Q3 2017
 - Saisies des données patients dans l'e-CRF : Q4 2017

RaDiCo-FARD : remerciements

A tous les investigateurs qui se sont impliqués dans la construction de ce projet et qui vont jouer un rôle majeur dans l'étude

A tous les membres de RaDiCo ayant participé aux différents aspects nécessaires à sa mise en œuvre (RC, e-santé, SI et juridique) et qui vont gérer la phase opérationnelle

A FIMARAD pour son apport important

Aux associations de patients et aux patients sans lesquels rien ne serait possible



Filière Santé Maladies Rares
Dermatologiques

Site internet : www.fimarad.org

Contact : filiere@fimarad.org

Suivez-nous sur les réseaux sociaux :



fard@radico.fr ; www.radico.fr