

DESCRIPTIF « GRAND PUBLIC » POUR LE SITE INTERNET DU GTE

Acronyme : VAR-NEM2

Nom de l'étude : **Mécanismes génétiques à l'origine de la variabilité phénotypique de la Néoplasie endocrinienne Multiple de type 2**

1/ Qui conduit cette étude ?

Nom du porteur de projet : Nicolas Sahakian

Nom de l'établissement : Hôpital La Conception – Assistance Publique Hôpitaux de Marseille

2/ A qui s'adresse cette étude ?

Cette étude s'adresse aux patient·e·s atteint·e·s d'une Néoplasie endocrinienne Multiple de type 2 (NEM2) en France.

3/ Dans quel contexte s'inscrit cette étude ?

La Néoplasie Endocrinienne Multiple de type 2 (NEM2) est une maladie génétique héréditaire rare qui prédispose au développement de tumeurs des glandes endocrines. Elle est principalement associée à un cancer de la thyroïde, appelé carcinome médullaire thyroïdien (CMT), qui peut apparaître précocement et parfois être agressif. La NEM2 peut également entraîner d'autres atteintes, comme le phéochromocytome, responsable d'un excès d'adrénaline pouvant provoquer des complications cardiovasculaires, ou l'hyperparathyroïdie primaire, entraînant un excès de calcium dans le sang, des calculs rénaux et une fragilité osseuse. Des troubles digestifs ou cutanés peuvent aussi être observés.

La maladie est causée par une anomalie génétique, et les manifestations cliniques sont en partie prévisibles selon la mutation identifiée. Cependant, cette relation entre la génétique et les symptômes n'est pas toujours parfaite, ce qui suggère l'existence d'autres facteurs influençant l'expression de la maladie.

4/ Quel est l'objectif de cette étude ?

Améliorer la compréhension des mécanismes, en particulier génétiques, susceptibles d'expliquer la diversité des manifestations de la maladie chez les personnes vivant avec une NEM2.

5/Quelle est la méthodologie utilisée ?

Collecte des données issues des différents centres du GTE et création d'une base de données nationale anonymisée regroupant les personnes vivant avec une NEM2 sur la base de données de santé du GTE. Les informations recueillies seront analysées afin d'étudier les différentes atteintes de la maladie, leur degré d'agressivité et la présence éventuelle de formes atypiques, en fonction du variant génétique identifié.

Catégories de données traitées	☐ Données d'identification : ☒ Données de santé : - Age - Sexe - Date du diagnostic de la NEM2 - 1^{er} manifestation (CMT, PHEO, HPT1, autre) - Statut index/apparenté - Données relatives au CMT : - Age au diagnostic - Données cliniques au diagnostic (nodule thyroïdien, syndrome carcinoïde) - Données biologiques au diagnostic (Ctn, ACE, test à la pentagastrine si réalisé) - Données radiologiques au diagnostic (cTNM) - Données histologiques (pTNM, hyperplasie des cellules C, Ki67) - Données de suivi (Ctn post-opératoire, date du diagnostic métastatique ganglionnaire, date du diagnostic à distance, survie spécifique, lignes thérapeutiques successives) - Données relatives au PHEO : - Age au diagnostic - Données cliniques au diagnostic (HTA, crises adrénérgiques) - Données biologiques au diagnostic (dérivés méthoxylés, CGA) - Données radiologiques au diagnostic (latéralité, nombre et taille des lésions surrenaliennes) - Données histologiques (PASS, Ki67) - Données de suivi (Dérivés méthoxylés, fonction surrenalienne résiduelle) - Données relatives à l'HPT1 : - Age au diagnostic - Données cliniques au diagnostic (Hypercalcémie symptomatique, lithiase rénale, fracture) - Données biologiques au diagnostic (calcémie, phosphorémie, PTH, calciurie/24h) - Données radiologiques au diagnostic (localisation et nombre des lésions parathyroïdiennes) - Données histologiques (adénome/hyperplasie) - Données de suivi (Calcémie, PTH, fonction parathyroïdienne) - Données relatives au atteinte non tumorale (lichen cutané amyloïde et Hirschsprung) ☒ Autres données : - Zone géographique de naissance - Données génétiques (ou génomiques) : ☒ oui ☐ non Numéro de sécurité sociale (NIR) ou équivalent : ☐ oui ☒ non Justification :
Destinataires / sous-traitants	☒ Le porteur de projet et son équipe ☐ Sous-traitant : ☐ Autres :
Fondement(s) juridique	☒ Intérêt public ☐ Traitement relevant de l'exercice de l'autorité publique dont est investi le responsable de traitement

	☐ Autres
Contact pour l'exercice des droits (DPO)	dpo@ap-hm.fr
Date de lancement de la recherche	2023
Durée de conservation des données	2 ans