



institut
imagine
GUÉRIR LES MALADIES GÉNÉTIQUES

Index GR-Ex
**Constitution de collection d'échantillons
biologiques**

Sous-étude : SF1SPLEEN
**Etude de l'asplénisme/hyposplénisme chez les
patients porteurs de variation du développement
génital avec anomalie du gène NR5A1**

Contacts utiles

- Promoteur : Institut Imagine
- Contact : Sandra Manceau
- Email : sandra.manceau@aphp.fr
- Investigateur coordonnateur : Dr Khadidja Fouatih
- Responsable scientifique : Dr Claire Bouvattier

Important

- Participation gratuite
- Confidentialité garantie
- Possibilité d'arrêter à tout moment

L'anomalie du gène SF1, c'est quoi ?

Certaines personnes naissent avec des différences dans le développement de leurs organes génitaux. Chez certains, cela est lié à une variation (ou changement) dans un gène appelé NR5A1 (SF1). Ce gène joue un rôle important dans le développement des organes sexuels et dans la fabrication d'hormones. Quand il fonctionne différemment, cela peut affecter la formation des organes génitaux et parfois d'autres fonctions dans le corps.

Qui peut participer ?

Patients pédiatriques atteints d'une mutation SF1

Pourquoi participer ?

Cette étude cherche à mieux comprendre comment fonctionne la rate chez certaines personnes ayant une variation génétique particulière du gène NR5A1 (SF1), qui peut affecter le développement des organes génitaux.

Pourquoi cette étude ?

Chez certaines personnes, une anomalie de la rate peut entraîner la présence de globules rouges particuliers (appelés globules rouges vacuolés) et un risque plus élevé d'infections sévères. En étudiant cela, les chercheurs espèrent mieux dépister et prévenir ces risques.

Objectif :

Évaluer la fonction de la rate chez les patients concernés, grâce à un simple prélèvement sanguin. Cela permettra d'améliorer la prise en charge et la prévention des complications, notamment des infections graves.

Comment ça se passe ?

- **Durée** : 2022 – 2023
- **Nombre de participants** : 50

Organisation :

Rajout de deux tubes de sang au moment du bilan sanguin dans le cadre de votre prise en charge médicale pour la biocollection (futures études) et le laboratoire de recherche.

Droits et choix :

- Participation **volontaire**.
- Vous pouvez arrêter **à tout moment** sans conséquence sur vos soins.
- Vos données personnelles restent **confidentielles**.