Information aux usagers : Le DSRC OncoPaca-Corse décline sa responsabilité concernant les contenus publiés sur d'autres sites web prétendant être liés à notre structure ou utilisant sans autorisation, en tout ou partie, nos dénominations, noms de domaine et marques "OncoPaca" et "OncoPaca-Corse".

POLE

Cohorte nationale prospective multicentrique des tumeurs avec mutation somatique de PolE

Phase : Sans

Type d'essai : Académique / Institutionnel

Etat de l'essai : Ouvert

Objectif principal

Identifier et décrire les caractéristiques clinico-biologiques et moléculaires des tumeurs avec mutation somatique de PolE/POLD1 identifiées par les plateformes de biologie moléculaire tout stade et primitif confondu :
- Recueil et description des données cliniques et histo-pathologiques des tumeurs avec mutation PolE/POLD1.
- Caractérisations moléculaires des mutations PolE/POLD1 identifiées et du profil mutationnel associé à ces mutations.
- Analyse de la survie globale et de la réponse aux traitements (chimiothérapies, immunothérapies...).

Objectifs secondaires

Etablissement d'une base de données des variants somatiques PolE.
Etablissement d'une blocothèque de tumeurs mutées PolE.
Mise à disposition de la cohorte pour travaux de recherche translationnelle après validation auprès du comité de pilotage.

Résumé / Schéma de l'étude

Cohorte nationale observationnelle prospective et multicentrique.
L'identification des patients à inclure se fera directement à partir des plateformes de génotypage des tumeurs. En effet

elles seront la source directe de l'identification de toutes mutations PolE.
Les plateformes informeront la cellule de coordination du projet des nouveaux cas de cancers mutés PolE ainsi que l'investigateur référent, conjointement ils seront en charge de la saisie des données.
Les données de diagnostic et de suivi de chaque patient seront collectées de façon prospective.

Critères d'inclusion

1 Patient atteint d'une tumeur histologiquement prouvée présentant une mutation PolEou POLD1 identifiée par analyse de biologie moléculaire, réalisée dans la cadre de la pratiqueclinique sanitaire auprès des plateformes qui ont mis cette recherche en place.

2 Toute tumeur présentant un variant du domaine exonucléase de PolE (exons 9 à 14) classé pathogène par le groupe de travail du projet, incluant: les 4 hotspots de mutations décrits (codons 286(P286R/H/L), 411 (V411L), 459 (S459F) , 424 (L424/V/I), (2). L'inclusion de tous les autres variants de ce domaine exonucléase, ne pourra se faire qu'après validation du groupe de travail du projet .

3 Toute tumeur présentant un variant du domaine exonucléase de PolD1(exons 8-12), classé pathogène par le groupe de travail du projet, incluant: C319Y(10). L'inclusion des autres variants du domaine exonucléase, ne pourra se faire qu'après validation du groupe de travail du projet.

4 Diagnostic posé à partir de la date de lancement de la cohorteet dans l'année précédente.

5 Age ≥ 18 ans.

Critères de non-inclusion

1 Tumeur sans mutation PolE ou POLD1.

2 Tumeur avec mutation POLE identifié dans le cadre de travaux de recherche rétrospectifs.

3 Opposition du patient à l'enregistrement de ses données dans la cohorte.

Calendrier prévisionnel

Lancement de l'étude : Novembre 2021
Fin estimée des inclusions : Novembre 2024
Nombre de patients à inclure : 100 (tumeurs)

Etablissement(s) participant(s)

> AP-HM - Centre Hospitalier Universitaire de la Timone

(13) BOUCHES-DU-RHÔNE

Pr. Laétitia DAHAN
Investigateur principal

Coordonnateur(s)

Pr. Rosine GUIMBAUD
CHU TOULOUSE

Promoteur(s)

Fédération Francophone de Cancérologie Digestive (FFCD)

Dernière mise à jour le 05 août 2022