



UNIVERSITÄTS KLINIKUM HEIDELBERG

Genetische Poliklinik | Im Neuenheimer Feld 440 | 69120 Heidelberg

Institut für Humangenetik
Prof. Dr. med. Christian Schaaf
Ärztlicher Direktor

Genetische Poliklinik
Leitung: Prof. Dr. med. Maja Hempel
Im Neuenheimer Feld 440
D-69120 Heidelberg
☎ +49 (0)6221 56-5087
📠 +49 (0)6221-56-5080

sprechstunde.genetik@med.uni-heidelberg.de
www.med.uni-heidelberg.de/humangenetik

Questions et réponses (FAQ) au registre des patients atteints du syndrome Dup15q

Qu'est-ce que le registre Dup15q ?

Le registre Dup15q vise à collecter des données sur l'histoire naturelle du syndrome Dup15q, une maladie rare, dans une base de données. Les questionnaires numériques sont utilisés pour recueillir des informations sur la présentation de la maladie (par exemple, l'épilepsie, le développement de l'enfant, d'autres symptômes, les comorbidités), les résultats cliniques (par exemple, les tests génétiques, les EEG, les IRM), les traitements utilisés (par exemple, les médicaments, les appareils fonctionnels) et la qualité de vie des familles. Il est également possible d'envoyer des résultats (par exemple des résultats de génétique moléculaire, des résultats de tests diagnostiques) à l'équipe du registre par courrier électronique. Le projet est initialement prévu pour durer 10 ans et vise à permettre des observations à long terme grâce à une collecte annuelle de données. Le logiciel utilisé pour cela s'appelle REDCap (Research Electronic Data Capture). Tous les questionnaires sont numérisés et peuvent être répondus via n'importe quel navigateur Internet.

Pourquoi avons-nous besoin d'un registre Dup15q européen en plusieurs langues ?

Il n'existe actuellement aucun registre Dup15q en langue allemande et française. Désormais, les familles germanophones et francophones concernées auront la possibilité de participer à un registre de patients pour Dup15q. Le registre Dup15q permet la collecte et le traitement centralisés des données sur les patients atteints de Dup15q à l'Université de Heidelberg en Allemagne. De plus, le registre Dup15q sera élargi pour inclure plusieurs langues afin d'atteindre les familles concernées à travers l'Europe. La base de données permettra également de faciliter la prise de contact avec les personnes concernées pour de futures études allemandes et internationales.

Qui peut participer au registre Dup15q ?

Le registre Dup15q inclut les personnes touchées par Dup15q, quels que soient leur âge, leur gravité ou leur nationalité. Les questionnaires sont remplis par les parents, proches ou soignants des personnes atteintes de Dup15q. Les personnes atteintes de microduplications dans la région 15q11 à 15q13, en dehors du syndrome Dup15q établi, peuvent également participer. Actuellement, les questionnaires sont disponibles en allemand, français et anglais. D'autres langues seront ajoutées au fil du temps.

À quelle fréquence les données sont-elles collectées ?

La première collecte de données aura lieu via un questionnaire immédiatement après votre inscription. Vous recevrez également automatiquement un lien vers le questionnaire de suivi à intervalles annuels.

Qu'advient-il des données que je saisis ?

Les données personnelles que vous avez saisies dans le formulaire de consentement (inscription) et les données collectées via les questionnaires concernant l'évolution de la maladie, les thérapies et la qualité



de vie seront stockées séparément. Cela signifie que seul le responsable de l'étude peut établir un lien entre la personne et les données collectées à l'aide d'une clé de pseudonymisation.

Si quelque chose a changé (par exemple si vous avez une nouvelle adresse email), veuillez-nous en informer dès que possible. Pour ce faire, veuillez contacter le directeur de l'étude ou un membre de l'équipe du registre Dup15q (voir ci-dessous).

Mes données seront-elles publiées ?

Les données pseudonymisées (= dépersonnalisées) sont stockées dans une base de données sur REDCap (Research Electronic Data Capture). Les données collectées sont analysées à intervalles réguliers par l'équipe du registre Dup15q dans le but de décrire l'histoire naturelle de la maladie.

Qu'advient-il des documents que je télécharge ?

Vous pouvez envoyer les résultats des tests du participant à l'étude (EEG, IRM, diagnostics génétiques moléculaires, etc.) directement à l'adresse e-mail du registre des patients. Ils sont stockés séparément du reste des données. Les résultats sont ensuite transférés à la base de données par un membre de l'équipe du registre Dup15q.

Dois-je supprimer des données personnelles (par exemple, nom, adresse) sur les documents fournis ?

Tous les documents fournis seront examinés par un membre de l'équipe du registre Dup15q. Les résultats pertinents seront dépersonnalisés (= pseudonymisés) et transférés des documents vers la base de données de l'étude. Cela garantit que la base de données ne contient que des données dépersonnalisées (= pseudonymisées). Par conséquent, vous n'avez pas besoin de supprimer des données personnelles sur les documents que vous envoyez.

Puis-je modifier mes données par la suite ?

Vous pouvez modifier, supprimer ou compléter vos inscriptions à tout moment grâce à votre lien personnel et à un code retour. Pour obtenir des instructions, cliquez sur « Enregistrer et continuer plus tard ».

Comment puis-je vous informer si quelque chose a changé (par exemple mon adresse email) ?

Si quelque chose a changé (par exemple si vous avez une nouvelle adresse email), veuillez-nous en informer dès que possible. Pour ce faire, veuillez contacter le directeur de l'étude ou un membre de l'équipe du registre Dup15q (voir ci-dessous).

Mes données seront-elles publiées ?

Les données collectées seront publiées sous forme pseudonymisée ou anonymisée. Ceci sert principalement à fournir des informations sur Dup15q pour des recherches ultérieures. L'attention du public qui en résulte vise à accroître les connaissances générales sur Dup15q et à stimuler l'intérêt pour de nouvelles études avec des patients atteints de Dup15q.

Comment puis-je retirer mon consentement ?

Vous pouvez retirer votre consentement à tout moment. Cela peut être fait à la fois par écrit et oralement. Si vous révoquez votre consentement, vous pouvez décider si les données collectées auprès de vous aux fins de l'étude doivent être supprimées ou si elles peuvent continuer à être utilisées aux fins de l'étude. Même si vous acceptez initialement une utilisation ultérieure, vous pouvez ensuite changer d'avis et demander la suppression des données. Il n'y aura aucun inconvénient pour vous si vous retirez votre consentement. Si vous souhaitez retirer votre consentement, veuillez contacter le directeur de l'étude ou un membre de l'équipe du registre Dup15q (voir ci-dessous).

Pourquoi un examen génétique est-il demandé ?

Afin d'établir un lien éventuel entre les variantes génétiques et la gravité de la maladie, le diagnostic génétique doit être établi. Une telle connexion entre le diagnostic génétique et l'apparition de la maladie est appelée « corrélation génotype-phénotype ». L'objectif est de déterminer si une variante génétique spécifique dans la région Dup15q est associée à un certain degré de gravité ou même à certains symptômes.

Pourquoi s'interroge-t-on sur les symptômes et le développement ?

Les symptômes spécifiques du Dup15q, les symptômes supplémentaires qui l'accompagnent et les éventuelles maladies secondaires sont interrogés afin de créer l'image la plus précise possible de la maladie. Ceci permet de décrire l'histoire naturelle de Dup15q.

Pourquoi interroge-t-on sur le comportement ?

Dans de nombreux cas, le Dup15q se manifeste par des schémas comportementaux typiques, également recensés dans le registre Dup15q. Tout comme les symptômes et leur évolution, ces comportements font partie du tableau clinique de Dup15q. Leur description devrait permettre de mieux comprendre la maladie.

Pourquoi interroge-t-on sur la thérapie ?

Des informations sur les traitements antiépileptiques, les aides techniques et autres formes de thérapie sont collectées afin d'étudier les options thérapeutiques existantes pour Dup15q et leur capacité à soulager les symptômes. Cela nous permet d'examiner l'impact de différentes thérapies sur la qualité de vie des personnes atteintes de Dup15q et de leurs familles.

Pourquoi interroge-t-on sur le statut socio-économique ?

La section « Situation familiale » demande des informations sur la famille de la personne atteinte et ses conditions de vie. Il est important d'envisager les personnes atteintes de manière holistique dans leur environnement. Cela permet de mieux comprendre les symptômes, les conséquences de la maladie et les ressources disponibles.

Pourquoi évalue-t-on la qualité de vie ?

L'évaluation de la qualité de vie est l'un des aspects les plus importants du registre Dup15q. Améliorer la qualité de vie des personnes concernées et de leurs familles est l'un des objectifs principaux de la recherche Dup15q.

Dois-je remplir le questionnaire d'une seule traite ?

Vous pouvez interrompre votre questionnaire à tout moment et le reprendre ultérieurement. Vous trouverez un bouton en bas de page à cet effet : « Enregistrer et continuer plus tard ». N'oubliez pas de noter votre code de retour. Vous pouvez recevoir votre lien personnel vers votre questionnaire par e-mail.

J'ai perdu mon code de retour : comment puis-je accéder à nouveau à mon questionnaire ?

Si vous avez perdu votre code de retour personnel, veuillez contacter un membre de l'équipe du registre Dup15q (voir ci-dessous) et suivre ses instructions pour accéder à nouveau à votre questionnaire. Vous pouvez également recommencer le questionnaire depuis le début. Cependant, toutes les données saisies jusqu'à ce moment seront supprimées.

Pourquoi certaines questions sont-elles obligatoires ?

Les questions considérées comme particulièrement importantes nécessitent une réponse. Ceci s'applique particulièrement aux questionnaires utilisés pour calculer les scores Dup15q définis.

Même si toutes les questions ne sont pas obligatoires, nous vous demandons de répondre au questionnaire de la manière la plus complète possible.

Pourquoi ne puis-je pas répondre « Ne sait pas/Pas de réponse » à certaines questions ?

Les scores utilisés étant déjà établis au niveau international, les options de réponse sont prédéfinies. Afin de permettre l'établissement de scores Dup15q comparables au niveau international, les options de réponse sont prédéfinies. L'ajout de l'option « Ne sait pas/Pas de réponse » est donc impossible. Ceci permet un calcul précis des scores. En cas de doute sur la réponse à ces questions, veuillez cocher « Jamais » ou « Non ».

Qui puis-je contacter en cas de difficultés ou de questions ?

En cas de difficultés, de questions ou de commentaires, vous pouvez contacter le directeur de l'étude ou un membre de l'équipe du registre Dup15q à tout moment :

Directeur de l'étude :
Prof. Dr. med. Maja Hempel
Courriel : maja.hempel@med.uni-heidelberg.de
Tél. : +49 6221 56-5081

Autres membres de l'équipe du registre Dup15q :
Verena Romero
Sebastian Burkart
Camila Gabriel
Joignable par courriel : Dup15q.register@med.uni-heidelberg.de