



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

Mise en place et évaluation d'un registre de patients atteints du syndrome Dup15q

Notice d'information destinée aux tuteurs/représentants légaux

Chers parents et tuteurs,

Nous invitons cordialement votre enfant ou pupille à participer à l'étude mentionnée ci-dessus. Veuillez lire attentivement les informations suivantes. Vous avez également la possibilité de recevoir une explication orale. Vous trouverez les coordonnées dans la brochure d'information ci-dessous. Vous pourrez ensuite décider si votre enfant ou pupille devrait participer. Prévoyez suffisamment de temps et posez à l'équipe de l'étude toutes les questions qui vous intéressent.

Qu'est-ce que le syndrome Dup15q ?

Le syndrome Dup15q est une anomalie chromosomique rare causée par au moins une copie supplémentaire de la région 15q11.2-q13.1 du chromosome 15. Les symptômes comprennent une diminution du tonus musculaire (hypotonie musculaire), des troubles moteurs, du langage et du développement cognitif, des troubles du comportement et parfois des crises d'épilepsie difficiles à traiter.

Quels sont les objectifs de l'étude ?

- Création et évaluation d'un registre multilingue de patients atteints de Dup15q
- Documentation à long terme de l'évolution de la maladie chez les patients atteints de Dup15q afin de mieux comprendre cette maladie rare
- Étude du lien entre le diagnostic génétique (défaut d'ADN) et le tableau clinique (caractéristiques de la maladie)
- Facilitation de la prise de contact avec les patients atteints de Dup15q pour de futures études (par exemple, des essais thérapeutiques)

Comment se déroule l'étude ?

Notre étude vise à recueillir et à évaluer les informations cliniques et génétiques des patients atteints de Dup15q dans un registre. Dans le cadre de cette étude, nous souhaitons recueillir des données sur les aspects suivants :

- Manifestation de la maladie (par exemple, épilepsie, développement infantile, autres symptômes, comorbidités)
- Résultats cliniques (par exemple, tests génétiques, EEG, IRM, diagnostic d'autisme)
- Traitement (par exemple, traitement antiépileptique, aides techniques)



- Qualité de vie de votre famille

À cette fin, nous utilisons un questionnaire en ligne que vous pouvez facilement remplir à domicile. Après votre inscription, nous vous interrogerons une fois sur votre évolution développementale et d'autres aspects médicaux et quotidiens importants (temps requis : 1 h à 1 h 30).

Nous vous demanderons ensuite de signaler chaque année tout changement ou tout nouvel aspect. Vous recevrez un rappel avec un lien vers le questionnaire (temps requis : environ 30 à 45 minutes). Ce questionnaire permettra de suivre l'évolution de la maladie de votre enfant ou pupille sur une longue période.

Y a-t-il un bénéfice personnel pour nous ou notre enfant/pupille ?

L'analyse des données du registre des patients atteints de Dup15q vise à améliorer la compréhension générale de cette maladie rare. Elle devrait permettre de comparer les différentes options thérapeutiques actuelles et de préparer le développement de nouvelles options thérapeutiques. Chaque participant à l'étude peut bénéficier directement de ces résultats à long terme. Placer votre enfant ou pupille dans le spectre complet des personnes atteintes du syndrome Dup15q peut vous aider à mieux comprendre la gravité de la maladie et les perspectives d'avenir. Enfin, le registre vise à faciliter la prise de contact avec les patients atteints de Dup15q pour de futures études. La participation à l'étude ne donne lieu à aucune compensation financière sous forme d'allocation de frais.

Quels sont les risques liés à la participation ?

L'étude ne présente aucun risque pour les participants. Aucun examen, traitement ou modification thérapeutique supplémentaire ne sera effectué dans le cadre de l'étude.

Informations sur la protection des données

Informations pratiques concernant le registre des patients :

Après réception de votre consentement et de votre adresse e-mail, un dossier avec un numéro d'identification (ID) pseudonymisé sera automatiquement créé dans notre base de données Dup15q à l'aide du logiciel REDCap. Vous pourrez ensuite saisir toutes les informations pertinentes concernant votre enfant ou pupille dans le registre. Grâce à votre code d'accès personnel, vous pouvez enregistrer, modifier, compléter ou supprimer vos données à tout moment. Vous pouvez envoyer les résultats des tests (EEG, IRM, diagnostics génétiques moléculaires, etc.) de votre enfant ou pupille directement à l'équipe du registre Dup15q et ces données seront stockées séparément. Ces résultats seront transférés vers la base de données par un membre du personnel de l'étude. Cela garantit que la base de données ne contient que des données dépersonnalisées (pseudonymisées).

Généralités :

Le secret médical et les règles de protection des données seront respectés. Pendant l'étude, les résultats médicaux et les informations personnelles vous concernant et concernant votre enfant ou pupille seront collectés et stockés électroniquement sur un serveur de l'étude séparé. Les données importantes pour l'étude seront stockées, évaluées et, si nécessaire, partagées avec les universités/cliniques participantes exclusivement sous forme pseudonymisée. Dans le cadre de cette étude, des données pseudonymisées seront également partagées avec des pays tiers hors de l'UE et de l'Espace économique européen à des fins d'analyse. Il s'agit de pays pour lesquels la Commission européenne a déterminé un niveau juridique adéquat de protection des données.

La « pseudonymisation » désigne le traitement de données personnelles de telle sorte qu'elles ne puissent plus être attribuées à une personne concernée spécifique sans l'utilisation d'informations supplémentaires (« clés »). Ces informations supplémentaires seront stockées séparément et feront l'objet de mesures techniques et organisationnelles visant à garantir que les données personnelles ne soient pas attribuées à une personne physique identifiée ou identifiable.

La direction de l'étude prendra toutes les mesures raisonnables pour assurer la protection des données de votre enfant ou de votre pupille, conformément aux normes de protection des données de l'Union européenne. Les données sont protégées contre tout accès non autorisé. Le décryptage n'est autorisé que par le directeur de l'étude. Dès que l'objectif de la recherche le permettra, les données personnelles seront anonymisées. L'« anonymisation » consiste à modifier les données personnelles de telle sorte

que la personne concernée ne puisse plus être identifiée, ou qu'elle ne puisse l'être qu'au prix de coûts ou de délais disproportionnés. L'évolution de la maladie devant être documentée sur le long terme, les données seront conservées jusqu'à ce que vous révoquiez votre consentement ou que des résultats scientifiques ne nécessitant plus de poursuite soient disponibles.

Les données que vous fournissez ou collectez dans le cadre de l'étude seront principalement utilisées pour les questions de recherche décrites dans cette notice d'information. Cependant, d'autres études utilisant ces données pourraient être nécessaires à l'avenir, et seront traitées dans le cadre d'autres projets de recherche. Les questions de recherche exactes ne peuvent être précisées pour le moment. L'objectif de la recherche se limiterait toutefois aux domaines de recherche suivants : projets de recherche sur les maladies associées à Dup15q. Ces futurs projets de recherche seront examinés séparément par le comité d'éthique compétent. Vous ne serez pas tenu de fournir d'autres informations ni de donner votre consentement.

Vous ne serez recontacté(e) à l'adresse e-mail que vous avez fournie concernant d'autres projets d'étude, tels que des études thérapeutiques, qu'avec votre consentement exprès.

Le responsable de la collecte des données personnelles liées à l'étude est :

Directrice de l'étude

Prof. Dr. med., Maja Hempel
Hôpital universitaire de Heidelberg
Clinique ambulatoire de génétique
Im Neuenheimer Feld 440
69120 Heidelberg
Tél. : +49 6221 56-5081
Courriel : maja.hempel@med.uni-heidelberg.de

Autres membres de l'équipe du registre Dup15q :

Verena Romero
Sebastian Burkart
Camila Gabriel
Courriel : Dup15q.register@med.uni-heidelberg.de

Pour toute question concernant le traitement des données et le respect des exigences en matière de protection des données, veuillez contacter le délégué à la protection des données de l'établissement :

Dr. iur. Regina Mathes
Im Neuenheimer Feld 672
69120 Heidelberg
Tél. : +49 6221 56-7036
Courriel : datenschutz@med.uni-heidelberg.de
Internet : <https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/organisation/zentrale-einrichtungen/datenschutzbeauftragter>

En cas de traitement illicite de données, vous avez le droit de déposer une plainte auprès de l'autorité de contrôle suivante :

Commissaire d'État à la protection des données et à la liberté d'information du Bade-Wurtemberg
B.P. Boîte postale 10 29 32, 70025 Stuttgart
Königstraße 10a, 70173 Stuttgart
Tél. : +49 711/61 55 41 – 0
Fax : +49 711/61 55 41 – 15
E-mail : poststelle@lfdi.bwl.de
Internet: <http://www.baden-wuerttemberg.datenschutz.de>

Des risques de confidentialité (par exemple, la possibilité d'identifier le patient) existent dès lors que des données issues du matériel génétique d'un patient sont collectées, stockées et transmises dans le cadre d'un projet de recherche. Ces risques ne peuvent être totalement éliminés et augmentent avec le nombre de données pouvant être liées, notamment si vous publiez vous-même des données génétiques en ligne (par exemple, pour des recherches généalogiques). La direction de l'étude vous assure qu'elle mettra tout en œuvre, dans les limites de l'état de la technique, pour protéger la vie privée du patient et ne partagera les données qu'avec des projets disposant d'une politique de protection des données appropriée.

Participation volontaire / Retrait

La participation à l'étude est volontaire. Si vous souhaitez participer, nous vous demandons de signer le formulaire de consentement ci-joint. Vous pouvez retirer ce consentement à tout moment, par écrit ou verbalement, sans indication de motif et sans aucun inconvénient. Pour retirer votre consentement, veuillez contacter la direction de l'étude ou le personnel qui vous prend en charge. Si vous retirez votre consentement, vous pouvez décider si les données collectées vous concernant pour l'étude doivent être supprimées ou si elles peuvent continuer à être utilisées aux fins de l'étude. Même si vous avez initialement accepté une utilisation ultérieure, vous pouvez ultérieurement changer d'avis et demander la suppression des données ; veuillez également contacter le directeur de l'étude ou le personnel qui vous prend en charge à cet effet. Si les données ont déjà été incluses dans des évaluations scientifiques ou anonymisées, leur suppression n'est plus possible.

La participation entraînera-t-elle des frais pour nous ? Recevrons-nous un paiement ou un remboursement de frais ?

La participation à l'étude est gratuite. Vous ne recevrez aucune rémunération pour l'utilisation des données de votre enfant ou de votre pupille.

Informations complémentaires/contact pour toute question :

Pour plus d'informations et pour obtenir des informations sur les résultats généraux et les conclusions de l'étude, veuillez contacter le professeur Maja Hempel (tél. : +49 6221 565081, courriel : maja.hempel@med.uni-heidelberg.de), directrice de l'étude.

Nous serions ravis que vous participiez à ce projet de recherche !