

**Note d'information pour la constitution d'une
Collection Biologique Nationale de la Maladie de Gaucher**

Destiné aux patients mineurs

Ton médecin te propose de participer à une collection d'échantillons biologiques organisée par le CHU de Clermont Ferrand. Avant de prendre une décision, il est important que tu lises attentivement ces pages qui t'apporteront les informations nécessaires concernant cette collection d'échantillons biologiques. N'hésites pas à poser toutes les questions que tu jugeras utiles au médecin.

Ta participation est entièrement volontaire. Si tu ne désires pas participer à cette collection d'échantillons biologiques, tu continueras à bénéficier de la meilleure prise en charge médicale possible, conformément aux connaissances actuelles.

➤ **Qu'est-ce qu'une collection d'échantillons biologiques ?**

Un échantillon biologique est un échantillon provenant du corps humain, et peut donc être par exemple du sang, des tissus, de l'urine...

Une collection d'échantillons biologiques est donc la conservation d'échantillons de plusieurs personnes atteintes de la même maladie mais également d'informations sur la maladie. Ces échantillons sont en général congelés en attendant de pouvoir être utilisés pour la recherche.

➤ **Pourquoi cette collection d'échantillons biologiques ?**

Des prélèvements biologiques sont réalisés pour le diagnostic ou pour le suivi de ta maladie. Ces prélèvements sont envoyés dans un des 4 principaux laboratoires spécialisés.

Le volume prélevé prévoit une quantité suffisante pour pouvoir faire des vérifications sans avoir besoin de te prélever à nouveau. En général, une fois les analyses terminées, les laboratoires détruisent le volume restant de tes échantillons.

Mais ces prélèvements sont précieux dans le cas d'une maladie rare, par exemple, pour mieux comprendre les conséquences de la maladie et l'effet du traitement.

C'est pour cette raison que nous voulons constituer une collection biologique. Elle pourra être utilisée pour des travaux de recherche sur les mécanismes de la maladie et les réponses aux traitements.

➤ **Comment va se dérouler cette collection d'échantillons biologiques ?**

Si tu acceptes de participer, nous te proposons de conserver les échantillons collectés, et si tu es d'accord, de prélever des échantillons supplémentaires au cours de prélèvements prévus dans ta prise en charge habituelle. Ces prélèvements supplémentaires permettraient d'obtenir des échantillons de volume suffisant, ce qui est important pour les analyses qui seront faites plus tard.

Ainsi, nous te demandons :

- ① de pouvoir utiliser pour la recherche sur ta maladie des restes d'échantillons biologiques **existants** (sang, moelle osseuse, tissus, etc...) que les laboratoires pourraient déjà avoir dans leurs congélateurs.
- ② de pouvoir conserver le **volume restant** des échantillons biologiques qui **seront** prélevés dans le cadre de ta prise en charge habituelle (sang, moelle osseuse, tissus, etc...), une fois les analyses prescrites par ton médecin réalisées par le laboratoire.
- ③ de prélever un **volume supplémentaire** de sang de 18 mL maximum (1 tube héparinate de lithium, 2 tubes EDTA, 1 tube sec) au cours d'un prélèvement programmé pour ta prise en charge médicale (une fois par an, ou en cas d'évènements spécifiques). Le volume prélevé sera adapté par ton médecin selon ton poids et les autres prélèvements réalisés en même temps pour ta prise en charge médicale.
- ④ de pouvoir étudier tes **caractéristiques génétiques constitutionnelles** (c'est-à-dire présentes à la naissance) en cas d'études nécessitant ce type d'analyse pour comprendre les symptômes que tu présentes ou la réponse de la maladie aux traitements. Tu seras alors informé en temps utile du projet précis nécessitant l'étude de tes caractéristiques génétiques.

➤ **Devenir des prélèvements**

Les échantillons seront conservés dans un premier temps dans l'un des 4 laboratoires spécialisés. Ils seront ensuite transférés au CRB-Auvergne pour une conservation à long terme. Ils seront conservés pendant 10 ans, cette durée peut être prolongée selon leur intérêt pour les projets de recherche qui seront d'actualité.

L'ensemble des prélèvements disponibles dans les 4 laboratoires spécialisés seront enregistrés dans un logiciel spécifique et sécurisée pour permettre d'avoir une vue d'ensemble des prélèvements des patients français. Cette organisation sera coordonnée par le CRB-Auvergne (Pr Marc Berger), avec le biologiste responsable de chaque laboratoire.

Les décisions d'utilisation de la collection seront prises par le Centre d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG)* qui choisira les travaux de recherche qui apparaîtront les plus utiles.

Les principaux résultats obtenus par les travaux de recherche effectués avec les échantillons de la collection seront inscrits régulièrement sur le site internet du CRB-Auvergne.

* : Le CETG regroupe des experts de la maladie de Gaucher et a pour vocation d'aider à la prise de décision thérapeutique et de définir des axes de recherche clinique et appliquée.

Conformément à la loi (art. 16-1 et 16-6 du code civil), les prélèvements ne pourront pas être cédés à titre commercial, ni donner lieu à une rémunération à ton bénéfice. Ils pourront être utilisés en partenariat ou cédés pour des recherches effectuées avec un ou plusieurs organismes publics ou privés, nationaux ou internationaux.

➤ **Quelles informations seront enregistrées ?**

Les informations permettant de décrire ta maladie et certaines informations médicales. Il s'agit des résultats des examens complémentaires : résultats analyses de sang par exemple, radio, etc... ainsi que des informations sur ton traitement.

Un lien sera établi avec le Registre National de la maladie de Gaucher (Responsables : Dr Nadia Belmatoug et Dr Jérôme Stirnemann).

➤ **Quels sont tes droits ?**

Le médecin doit te fournir toutes les explications nécessaires concernant cette collection d'échantillons biologiques. Si tu souhaites retirer ton accord à quelque moment que ce soit, et quel que soit le motif, tu continueras à bénéficier du suivi médical et cela n'affectera en rien ta surveillance future.

Dans le cadre de cette collection d'échantillons biologiques, les données te concernant seront enregistrées dans un ordinateur sécurisé. Ton nom sera remplacé par un code pour qu'on ne puisse pas t'identifier.

Tu peux à tout moment avoir accès à ces données, et les rectifier si tu le souhaites (loi n° 2004-801 du 6 août 2004 modifiant la loi n° 78-17 du 6 janvier 1978 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés). Tu peux aussi refuser que ces données soient utilisées par d'autres. Tu peux également accéder directement (ou par l'intermédiaire du médecin de ton choix) à l'ensemble de tes données médicales.

Après avoir lu cette note d'information, n'hésites pas à poser au médecin toutes les questions que tu désires.

Si tu acceptes de participer à cet observatoire, tu devras compléter et signer le formulaire de consentement de participation. Un exemplaire du document complet te sera remis.

Nous te remercions de ta participation.

CONSENTEMENT
relatif aux échantillons biologiques de patients pour la constitution d'une
Collection Biologique Nationale de la Maladie de Gaucher

Destiné aux patients mineurs

Je soussigné(e),

Nom (Majuscules) :..... Prénom :.....

Date de naissance :

Considérant disposer des informations qui me permettent de prendre ma décision, donne mon accord pour :

- ***que le volume restant des prélèvements biologiques effectués pour le diagnostic ou le suivi de ma maladie soient conservés et utilisés (point ① et ② de la note d'information) pour un projet de recherche concernant ma maladie :*** : OUI – : NON.

- ***qu'un volume supplémentaire d'échantillon biologique (18 mL de sang maximum), soit prélevé au cours d'un prélèvement programmé pour ma prise en charge médicale (point ③ de la note d'information) :*** : OUI – : NON.

- ***que ces prélèvements biologiques puissent faire l'objet d'un examen de mes caractéristiques génétiques constitutionnelles (point ④ de la note d'information) :*** : OUI – : NON.

J'ai bien compris que des données personnelles, cliniques et biologiques, seront associées aux échantillons conservés. J'accepte que les données enregistrées à l'occasion des recherches puissent faire l'objet d'un traitement informatisé codé sans mention du nom et du prénom.

***Je dispose, comme prévu par la loi du 6 août 2004 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, d'un droit d'accès à tout moment. Je pourrai exercer mon droit de rectification et d'opposition auprès du médecin qui me suit, qui contactera le CRB-Auvergne, coordonnateur de la collection ELODIE-MG.
Je peux demander la destruction de mes prélèvements.***

Après avoir discuté librement et obtenu réponse à toutes mes questions, j'accepte librement et volontairement de participer à cette collection biologique, dans les conditions précisées dans le formulaire d'information et de consentement et selon les consentements donnés ci-dessus.

Fait à, le ___ / ___ / ___ / ___ / ___ / ___ / ___ / ___ / ___ / ___ /

Signature