



## Registre global des dystrophies liées au collagène de type VI

### INFORMATION POUR LES PARENTS

**Investigateur principal** : Professeur Dr. Volker Straub, Newcastle University, Royaume-Uni

Si vous avez des questions à propos du registre, vous pouvez contacter soit votre médecin traitant de votre enfant, soit la conservatrice du registre Dr Alison Blain (vous pouvez trouver ses coordonnées ci-dessous).

*Avant d'accepter d'inscrire votre enfant au Registre global des dystrophies liées au collagène de type VI, il est important que vous compreniez ce que cela implique et ce que nous ferons des informations que vous fournirez. Ce formulaire contient des réponses aux questions que vous pourriez avoir. À la fin de ce formulaire il y a une case à cocher pour confirmer que vous avez lu les informations. Si vous avez des questions après avoir lu ce formulaire, veuillez nous contacter avant de continuer.*

#### **Qu'est-ce qu'un registre de patient, et pourquoi veut-on en créer un ?**

Les avancées scientifiques réalisées ces dernières années ont conduit à des changements majeurs dans le traitement de nombreux troubles. De nouvelles stratégies thérapeutiques ont été développées et, pour beaucoup de ces traitements, des projets pour des études de grande envergure, impliquant des patients venant de plusieurs pays, sont déjà en place.

Plusieurs nouvelles stratégies thérapeutiques pour les troubles neuromusculaires ciblent spécifiquement les anomalies génétiques. Lorsqu'on prépare une étude scientifique ou un essai clinique, il est très important que les patients éligibles pour cet essai puissent être trouvés et contactés rapidement. La meilleure façon de garantir que cela est possible est de s'assurer que les informations des patients sont toutes rassemblées dans une seule base de données, ou « registre », qui contient toutes les informations dont les chercheurs auront besoin, y compris les anomalies génétiques de chaque patient et d'autres informations essentielles sur ce trouble

Newcastle University a créé un registre international pour les dystrophies liées au collagène de type VI, ce qui signifie que tous les patients qui s'inscrivent seront contactés si leur profil correspond aux critères pour un essai clinique ou une étude en particulier. De plus, le registre va aider les chercheurs à répondre à des questions telles que comment les troubles comme les dystrophies liées au collagène de type VI sont répartis dans le monde, et va aider à soutenir d'autres activités pour améliorer les soins des patients et établir de bons standards de soins à l'international. L'équipe du registre est basé au John Walton Muscular Dystrophy Research Centre à Newcastle University, au Royaume-Uni. Il fait partie de l'alliance du réseau mondial des registres TREAT-NMD (<http://www.treat-nmd.eu/>).

#### **Qui finance cette recherche ?**

Ce projet est financé par Muscular Dystrophy UK (MDUK). En partenariat avec Collagen VI

Alliance, ils ont fourni du financement pour le projet pour 3 ans, mais nous espérons continuer à faire fonctionner le registre indéfiniment avec de nouveaux financements. Aucun autre paiement ne sera perçu de la part du Professeur Volker Straub, ni aucun autre membre de l'équipe du registre, pour l'ajout de vos ' détails dans la base de données.

### **De qui est-ce que vous rassemblez les informations dans ce registre ?**

Le registre global des dystrophies liées au collagène de type VI est pour les patients atteints de la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich (DMCU), la Myopathie de Bethlem ou une forme intermédiaire de ces maladies causée par une mutation dans les gènes du collagène de type VI. Le registre global des dystrophies liées au collagène de type VI est conçu principalement pour inscrire les patients qui pourrait correspondre aux critères de participation pour des études de recherche futures, ou des essais cliniques pour de nouveaux traitements, ainsi que venir en aide aux chercheurs afin de trouver la meilleure façon de traiter les patients atteints de DMCU/Myopathie de Bethlem et autres maladies liées au collagène de type VI. Ce registre est destiné aux patients vivant actuellement avec la maladie, ainsi que les patients décédés mais qui avait un diagnostic confirmé génétiquement.

### **Qu'est-ce que mon enfant doit faire ?**

Si vous acceptez que votre enfant participe à ce projet, nous vous conseillons de lire les informations destinées aux patients et cocher la case à la fin. On vous demandera ensuite de remplir un formulaire de consentement ; cela confirme que vous êtes d'accord pour que votre enfant participe au registre. Si votre enfant a entre 11 et 15 ans, il/elle doit également remplir un formulaire d'assentiment (quand votre enfant aura 16 ans, il faudra qu'il/elle remplisse un formulaire de consentement, mais nous vous contacterons à ce sujet). Vous devrez ensuite compléter le questionnaire d'inscription en ligne, dans lequel nous vous demandons des données personnelles sur votre enfant ainsi que des informations sur sa maladie. **Puisque les dystrophies liées au collagène de type VI peuvent varier sur comment elles affectent un individu, les questions sont conçues pour couvrir un large éventail de symptômes que votre enfant peut avoir ou non. Il doit être noté que votre enfant peut ne jamais souffrir des symptômes sur lesquels nous posons des questions. Cependant, nous comprenons que répondre à ces questions puisse être difficile. N'hésitez pas à faire une pause ou interrompre le remplissage du questionnaire.**

Dans le cadre du questionnaire, nous vous demanderons d'indiquer qui est le médecin spécialiste en maladies neuromusculaires de votre enfant afin que la Conservatrice du registre puisse le/la contacter pour compléter la partie « professionnel » du questionnaire et vérifier l'enregistrement des données dans la base.

Les informations que vous et votre médecin fournissent au sujet de votre enfant seront saisies dans un registre international qui est supervisé par le comité de direction du registre. Les détails des membres actuel du comité de direction du registre peuvent être trouvés ici : <https://collagen6.org/steering-committee/>

### **Comment mettre à jour les données de mon enfant si quelque chose change ?**

Afin de s'assurer que les données du registre sont correctes et à jour, il est essentiel de le mettre à jour régulièrement. Pour cela, nous vous enverrons un e-mail une fois par an, vous demandant de nous informer de tout changement dans la situation médicale de votre enfant. Nous vous demandons également de nous informer s'il y a eu un changement majeur dans la situation de votre enfant dans la période entre les mises à jour, par exemple un changement d'adresse ou la perte de la fonction ambulatoire.

### **Qui aura accès aux informations sur mon enfant ?**

Le personnel en charge du registre aura accès aux données de votre enfant afin d'obtenir les informations nécessaires au projet et ils peuvent vous contacter, par exemple, pour vous informer d'un essai clinique à venir. Aussi, le médecin que vous aurez sélectionné pendant

vosre inscription aura accès aux données de votre enfant ; ceci est nécessaire parce qu'il/elle remplira la seconde partie du questionnaire d'inscription.

### ***Comment est-ce que mon enfant sera identifié-e dans le registre ?***

Les détails personnels de votre enfant (nom, adresse, etc.) doivent être conservés dans le registre pour que nous puissions vous contacter si nous devons vous informer d'un possible essai clinique ou étude de recherche ou bien tout autre chose qui pourrait être pertinente dans le cadre de la maladie de votre enfant. Ces données seront conservées de manière sécurisée et un numéro unique sera assigné au dossier de votre enfant. Les données de votre enfant seront uniquement identifiées grâce à ce numéro une fois que les données seront exportées du registre pour analyse.

Seule la personne en charge du registre (Professeur Dr. Volker Straub) et la conservatrice du registre qu'il a nommée pourront avoir accès aux informations personnelles de votre enfant.

### ***Est-ce que les informations sur mon enfant seront gardées confidentielles ?***

Créer un registre l'existence d'un fichier qui contient les informations personnelles et médicales d'un patient. Les informations sur votre enfant seront cryptées et conservées en sécurité au sein de l'Union Européenne, sous la responsabilité du Professeur Dr. Volker Straub. Vos données seront conservées indéfiniment et traitées avec confidentialité.

Si vous souhaitez obtenir davantage d'informations sur notre gestion de données personnelles de façon plus générale, y compris vos droits d'après la loi, et les coordonnées de l'Officier de la Protection des Données de l'Université, veuillez-vous rendre sur notre site Internet : <http://www.ncl.ac.uk/data.protection/PrivacyNotice>

### ***Comment seront utilisées mes informations ?***

Lorsqu'on planifie une étude scientifique ou un essai clinique, les chercheurs peuvent soumettre des questions à la conservatrice du registre à propos des données contenues dans le registre, et si leur 'requête' est approuvée par le comité de direction du registre, alors ils recevront un groupement d'informations anonymes sous la forme d'un rapport écrit.

**Nous ne donnerons pas les informations personnelles sur votre enfant aux chercheurs cliniques ou scientifiques.** Si nous sommes contactés par un chercheur qui recrute pour un essai clinique, nous vous contacterons si nous pensons que votre enfant pourrait être éligible pour l'étude. Si vous êtes intéressé-e par les informations que vous recevez au sujet d'un essai clinique en particulier, vous recevrez davantage d'informations sur comment contacter le chercheur qui dirige l'essai. Si vous et votre enfant décidez que vous souhaiteriez participer à l'essai, vous devrez réexaminer et signer un nouveau formulaire de consentement. **Vous êtes entièrement libre de prendre vos propres décisions concernant n'importe quel essai pour lequel nous vous envoyons des informations.** Si vous décidez que vous ne voulez pas que votre enfant participe à un essai en particulier, ses données seront toujours conservées dans le registre et nous continuerons à vous informer à propos d'autres essais, sauf si vous nous demandez de ne pas le faire. Veuillez noter que si nous vous parlons de l'existence d'un essai, ceci ne signifie pas que nous le soutenons.

Les données sur votre enfant ne seront pas rendues disponibles à des employeurs, organisations gouvernementales, compagnies d'assurance ou institutions d'éducation, ni à aucun autre membre de votre famille. Si nous publions une recherche ou tout autre document basé sur les données issues du registre, cette recherche ne vous mentionnera jamais en utilisant le nom de votre enfant.

## ***Liaison de données à l'appui de la recherche***

Le registre travaille à lier anonymement les données du registre aux données conservées dans d'autres dépôts de données de recherche (à savoir, la Neuromuscular Biobank basée à l'Université de Newcastle, le référentiel IRM ScanBank, le Congenital Muscular Dystrophy International (CMDIR) et la plate-forme d'analyse du génome-phénomène RD-Connect). Les raisons pour lesquelles nous aimerions le faire sont triples; il améliore l'information disponible pour les chercheurs lors de l'accès aux biomatériaux, il soutient la recherche visant à comprendre la relation entre les variantes génétiques présentes et la présentation clinique (relations génotype-phénotype), et facilite la validation de l'imagerie en tant que biomarqueur potentiel à utiliser dans de futurs essais. Les données seraient liées par l'intermédiaire d'un identifiant unique et d'une manière qui assure la confidentialité est préservée.

### ***Quels seront les bénéfices du registre pour mon enfant ?***

Ce registre est conçu comme un service public pour le bénéfice des patients vivant avec la DMCU, la Myopathie de Bethlem ou autre maladie liée au collagène de type VI. Vous ne recevrez aucun paiement ni aucune autre compensation financière pour avoir soumis les données de votre enfant au registre. Les résultats de la recherche, rendue plus facile par le registre, peuvent à terme être brevetables ou avoir un potentiel commercial. Cependant, vous ne recevrez pas de droits de brevet ni de compensation financière pour les futurs développements commerciaux. Néanmoins, il y a d'autres bénéfices à participer au registre, par exemple : Nous vous informerons si (en se basant sur les informations que vous et votre médecin avez fournies) votre enfant pourrait être un-e candidat-e éligible à un essai clinique en particulier. Nous vous informerons également si nous recevons de nouvelles informations sur la maladie de votre enfant qui pourraient vous intéresser ; par exemple, si nous trouvons de meilleures façons de soigner les patients atteints de DMCU, de la Myopathie de Bethlem ou autre maladie liée au collagène de type VI. Les données collectées peuvent également bénéficier à d'autres patients atteints de la maladie de votre enfant, par exemple en mettant en avant des statistiques sur le nombre de personnes dans le monde qui ont la même maladie, ou en fournissant des informations aux chercheurs intéressés par les meilleurs standards de soin pour la maladie de votre enfant.

### ***Je veux que mon enfant fasse partie d'un essai clinique - Est-ce garanti si on s'inscrit ?***

Bien qu'un des objectifs de ce registre soit de faciliter le recrutement des patients pour les essais clinique ou études, il n'y a pas de garanti qu'enregistrer les données de votre enfants assurera qu'il/elle soit impliqué-e dans un essai clinique ou une étude de recherche. Si vous êtes intéressé-e à l'idée de recevoir les détails des essais ou études pour lesquelles votre enfant pourrait être éligible, veuillez sélectionner cette option dans le questionnaire. Cependant, il est important que vous compreniez que même si la conservatrice du registre pense que votre enfant pourrait être éligible à un essai ou une étude, en se basant sur les informations au sujet de votre enfant conservées dans le registre, il est possible ultérieurement, il apparaisse que votre enfant ne remplisse finalement pas les critères d'inclusion à l'essai/étude.

### ***Je ne veux pas que mon enfant participe à un essai clinique ou une étude de recherche. Est-ce tout de même recommandé de s'inscrire ?***

Nous espérons que vous serez intéressé-e à l'idée de vous inscrire même si votre enfant ne participera pas à un essai clinique ou une étude de recherche. Les informations à son sujet seront toujours utiles aux chercheurs qui essaient d'obtenir davantage d'informations au sujet des patients vivant des maladies liées au collagène de type VI, et nous vous fournirons tout de même d'autres informations qui peuvent être importantes en lien avec la maladie de votre enfant. C'est à vous de décider de réagir ou non aux informations que nous vous donnons à propos des essais cliniques et des études de recherche.

***Est-ce que mon enfant est obligé-e de participer au registre ? Pouvons-nous changer d'avis ?***

La participation de votre enfant dans ce projet est entièrement volontaire. Vous pouvez décider que votre enfant ne participera pas au registre sans avoir à vous justifier. Si vous souhaitez que votre enfant rejoigne ce registre, vous avez le droit d'accéder à ses données et de les voir, corriger ou mettre à jour à tout moment. Si vous souhaitez retirer votre enfant du registre, vous serez libre de le faire à n'importe quel moment, sans avoir à fournir d'explication et sans conséquence sur son traitement ou la qualité des soins qu'il/elle recevra. Si vous souhaitez retirer votre enfant du registre, il faudra contacter le personnel en charge du registre. Leurs coordonnées sont indiquées ci-dessous.

***Qui contacter si j'ai d'autres questions ?***

Si vous souhaitez avoir davantage d'informations sur le registre, si vous voulez nous informer d'un changement dans les données de votre enfant, ou si vous souhaitez retirer la participation et/ou données de votre enfant du registre, veuillez contacter :

Le personnel du registre en utilisant cette adresse :

[collagen6registry@ncl.ac.uk](mailto:collagen6registry@ncl.ac.uk)

Numéro de téléphone :

0044191 241 8640

Ou l'investigateur principal du registre : Professeur Dr. Volker Straub :  
Institute of Genetic Medicine  
International Centre for Life Newcastle University  
NE1 3BZ

*Cette étude a été approuvée par le Comité d'éthique de la recherche de la Faculté des sciences médicales, qui fait partie du Comité d'éthique de la recherche de l'Université de Newcastle. Ce Comité comprend des membres qui sont internes à la faculté, ainsi qu'un membre externe. Cette étude a été examinée par les membres du Comité, qui doivent fournir des conseils impartiaux et éviter des conflits d'intérêts importants.*