



Registre global des dystrophies liées au collagène de type VI

Informations pour les patients

Investigateur principal : Professeur Dr. Volker Straub, Université de Newcastle, Royaume-Uni

Si vous avez des questions à propos du registre, vous ou vos parents pouvez contacter soit votre médecin traitant, 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 nombreuses maladies. 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 maladies 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 identifiés 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 cette maladie.

L'Université de Newcastle 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 maladies comme les dystrophies liées au collagène de type VI sont-ils 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 au niveau international. L'équipe du registre est basée au Centre de Recherche sur les dystrophies musculaires John Walton à l'Université de Newcastle, 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 pour 3 ans par l'association Muscular Dystrophy UK (MDUK), en partenariat avec Collagen VI Alliance. Nous espérons cependant continuer à faire fonctionner le registre indéfiniment avec de nouveaux financements. Aucune autre rémunération ne sera perçue par le Professeur Volker Straub, ni aucun autre membre de l'équipe du registre, pour l'ajout de vos données dans le registre.

Qui peut entrer des informations dans ce registre ?

Le registre global des dystrophies liées au collagène de type VI est dédié aux patients atteints de la dystrophie musculaire congénitale de type Ullrich (UCMD), la Myopathie de Bethlem ou toute autre maladie causée par une mutation dans les gènes du collagène de type VI (*COL6A1*, *COL6A2*, *COL6A3*). Le registre global des dystrophies liées au collagène de type VI est conçu principalement pour les patients qui pourraient correspondre aux critères de participation pour de futures études de recherche, ou des essais cliniques pour de nouveaux traitements, ainsi que pour permettre aux chercheurs de trouver la meilleure façon de traiter les patients atteints d'UCMD/Myopathie de Bethlem et autres maladies liées au collagène de type VI. Le registre est destiné aux patients vivant avec la maladie et qui ont un diagnostic génétique confirmé.

Qu'est-ce que je dois faire ?

Si vous acceptez de participer à ce projet, nous vous conseillons de lire les informations destinées aux patients et de cocher la case à la fin. Ceci confirme que vous avez lu les informations et que vous souhaitez poursuivre avec le formulaire de consentement que vous devrez lire et signer si vous êtes d'accord. Après avoir donné votre consentement, vous devrez compléter le questionnaire d'inscription en ligne, dans lequel nous vous demandons des données personnelles ainsi que des informations sur votre maladie. **Puisque les symptômes et la sévérité des dystrophies liées au collagène de type VI peuvent varier d'un individu à l'autre, les questions sont conçues pour couvrir un large éventail de symptômes que vous pouvez avoir ou non. Il devrait être noté que vous pouvez n'avoir jamais souffert de certains de ces symptômes sur lesquels nous vous interrogeons. Cependant, nous comprenons que répondre à ces questions puisse être difficile. N'hésitez pas à faire une pause ou à interrompre le remplissage du questionnaire.**

Dans le cadre du questionnaire, nous vous demanderons d'indiquer qui est votre médecin spécialiste en maladies neuromusculaires 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 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 puis-je mettre à jour les informations si quelque chose a changé ?

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 votre situation médicale. Nous vous demandons également de nous informer s'il y a eu un changement majeur dans votre situation dans la période entre les mises à jour, par exemple un changement d'adresse ou la perte de la fonction ambulatoire.

Qui aura accès à mes données ?

Le personnel en charge du registre aura accès à vos données 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 votre inscription aura accès à vos données ; ceci est nécessaire parce qu'il/elle remplira la seconde partie du questionnaire d'inscription.

Comment serai-je identifié.e dans le registre ?

Vos détails personnels (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 de toute autre chose qui pourrait être pertinente dans le cadre de votre maladie. Ces données seront conservées de manière sécurisée et un numéro unique sera assigné à votre dossier. Vos données 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 à vos informations personnelles.

Est-ce que mes données seront gardées confidentielles ?

Créer un registre nécessite l'existence d'un fichier qui contient les informations personnelles et médicales d'un patient. Vos informations 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 groupe d'informations anonymes sous la forme d'un rapport écrit.

Nous ne donnerons pas vos informations personnelles 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 vous pouvez tirer des bénéfices de cet essai, afin de vous tenir informé.e si vous remplissez potentiellement les critères 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 la façon de contacter le chercheur qui dirige l'essai. Si vous décidez de 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 de ne pas participer à un essai en particulier, vos 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.

Vos données 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 votre nom.

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

Quels seront les bénéfices pour moi si je m'inscris ?

Ce registre est conçu comme un service public pour le bénéfice des patients vivant avec l'UCMD, la Myopathie de Bethlem ou autre maladie liée au collagène de type VI. Vous ne recevrez aucun paiement ni aucun autre bénéfice financier résultant de la soumission de vos données 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) vous pourriez être un.e candidat.e éligible à un essai clinique en particulier. Nous vous informerons également si nous recevons de nouvelles informations sur votre maladie qui pourraient vous intéresser ; par exemple, si nous trouvons de meilleures façons de soigner les patients atteints d'UCMD, 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 votre maladie, 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 votre maladie.

Je veux participer à un essai clinique ou une étude de recherche. Si je m'inscris, est-ce garanti ?

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 garantie qu'enregistrer vos données vous assurera d'être 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 vous pourriez 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 vous pourriez être éligible à un essai ou une étude, en se basant sur vos informations conservées dans le registre, il est possible ultérieurement, qu'il apparaisse que vous ne remplissez finalement pas les critères d'inclusion à l'essai/étude.

Je ne veux pas participer 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 vous ne souhaitez pas participer à un essai clinique ou une étude de recherche. Vos informations seront toujours utiles aux chercheurs qui essaient d'obtenir davantage d'informations au sujet des patients vivant avec les maladies liées au collagène de type VI, et nous vous fournirons tout de même d'autres informations en lien avec votre maladie qui peuvent être importantes. C'est à vous de décider de réagir ou non aux informations que nous vous donnerons à propos des essais cliniques et des études de recherche.

Suis-je obligé.e de participer à ce registre ? Est-ce possible de me rétracter si je change d'avis ?

Votre participation dans ce projet est entièrement volontaire. Vous pouvez décider de ne pas participer au registre sans avoir à vous justifier. Si vous décidez de rejoindre ce registre, vous avez le droit d'accéder à vos propres données et de les voir, corriger ou mettre à jour à tout moment. Si vous souhaitez vous retirer du registre, vous serez libre de le faire à n'importe quel moment, sans avoir à fournir d'explication et sans conséquence sur votre traitement ou la qualité des soins que vous recevrez. Si vous souhaitez vous retirer 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 vos données, ou si vous souhaitez retirer votre participation et/ou vos données du registre, veuillez contacter :

Fiche d'information pour les patients

Version 1.2

6 Novembre 2018

La conservatrice du registre, Dr. Alison Blain

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.