

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

Madame, Mademoiselle, Monsieur,

Cette note d'information vous concerne ou concerne votre enfant. Dans un but de simplification, le terme « vous » s'applique au patient concerné (vous ou votre enfant).

Les symptômes cliniques et/ou biologiques que vous présentez font suspecter ou ont permis le diagnostic (*le médecin recueillant le consentement barrera la mention inutile*) d'une maladie de Gaucher, liée au déficit d'une enzyme appelée glucocérébrosidase, dont la diminution empêche la dégradation de certaines substances qui s'accumulent alors progressivement dans les tissus de votre organisme. Des prélèvements de sang et/ou de moelle osseuse sont notamment réalisés pour établir le diagnostic ou pour le suivi biologique de cette maladie (numération de cellules sanguines ou dosage de molécules appelées biomarqueurs, dont le taux est élevé dans cette maladie et qui permettent d'aider à évaluer l'effet du traitement).

Les principaux laboratoires spécialisés (listés ci-dessous) sont des laboratoires qui reçoivent des échantillons pour réaliser des analyses spécialisées permettant le diagnostic ou le suivi de la maladie de Gaucher. Selon le type d'analyse et la localisation géographique du patient, les échantillons sont adressés à l'un de ces laboratoires :

- **Laboratoire d'Hématologie / Centre de Ressources Biologiques (CRB) – Auvergne** (Pr Marc Berger)

Service d'Hématologie Biologique, CHU Estaing
1 place Lucie Aubrac, 63003 Clermont-Ferrand Cedex 1
Tel : 04 73 75 02 00, Fax : 04 73 75 02 15
e-mail : mberger@chu-clermontferrand.fr

- **Laboratoire de Biochimie, Métabolomique et Protéomique (Dr Catherine Caillaud)**

Hôpital Necker-Enfants Malades
Tour Lavoisier (4ème étage), 149, rue de Sèvres, 75015 PARIS
Tél : 01 44 49 58 58, Fax : 01 44 49 51 30
e-mail : catherine.caillaud@inserm.fr

- **Laboratoire Maladies Héritaires du Métabolisme** (Dr Roseline Froissart)

Centre de Biologie Est, Groupement Hospitalier Est,
59 Boulevard Pinel, 69677 Bron Cedex
Tel: 04 72 12 96 86, Fax: 04 72 12 97 20
e-mail : roseline.froissart@chu-lyon.fr

- **Laboratoire de Biochimie Métabolique** (Pr Thierry Levade)

Institut Fédératif de Biologie, TSA 40031
330, Avenue de Grande-Bretagne, 31059 Toulouse Cedex 9 (France)
Tel. 05 67 69 04 81 ou 06 14 14 72 61, Fax : 05 67 69 03 77
e-mail : levade.t@chu-toulouse.fr

Habituellement, le volume prélevé d'échantillon biologique prévoit un volume suffisant pour faire d'éventuelles vérifications sans avoir besoin de prélever à nouveau le malade. En général, une fois les analyses effectuées, après un délai variable, les laboratoires détruisent le volume restant de vos échantillons.

Or, les prélèvements biologiques (sang, moelle osseuse, biopsie, etc...) sont des **prélèvements particulièrement précieux dans le cas d'une maladie rare**, pour, par exemple, pouvoir rechercher de nouveaux paramètres physiopathologiques (qui permettent de comprendre les symptômes observés) et/ou des molécules permettant de mieux suivre l'évolution de la maladie et sa réponse aux traitements. C'est exactement **l'objectif de**

notre projet intitulé « Etude Longitudinale de Déterminants Intrinsèques et Extrinsèques de la maladie de Gaucher (ELODIE-MG) » : Constituer une collection biologique nationale pour disposer d'échantillons biologiques qui permettent des travaux de recherche pour mieux comprendre les mécanismes de la maladie et étudier les réponses aux traitements.

Dans ce but, nous vous proposons, d'une part de conserver les échantillons collectés, et d'autre part, si vous êtes d'accord, de prélever des échantillons supplémentaires au cours d'actes de prélèvements prévus dans votre prise en charge habituelle. En effet, ces prélèvements supplémentaires permettraient d'obtenir des échantillons de qualité homogène, ce qui est important pour les analyses qui seront faites ultérieurement.

Les échantillons seront conservés dans un premier temps dans l'un des laboratoires indiqués ci-dessus ; pour une conservation à long terme, les échantillons pourront être transférés au CRB-Auvergne. Les échantillons seront conservés pendant une période de 10 ans, leur conservation pouvant être prolongée selon leur intérêt pour les projets de recherche qui seront d'actualité, après avis du Conseil Scientifique.

L'ensemble des prélèvements disponibles dans les 4 laboratoires seront enregistrés dans une base de données informatique dédiée sécurisée qui permettra d'avoir une vue d'ensemble des prélèvements des patients français. La coordination de cette organisation sera assurée par le CRB-Auvergne (Pr Marc Berger), en partenariat avec le biologiste responsable de chaque laboratoire, les 4 responsables constituant le Comité de Pilotage de la collection nationale.

Un lien sera établi avec le Registre National de la maladie de Gaucher (Responsable : Dr Jérôme Stirnemann, CHU Jean Verdier, Bondy), sous l'égide du CETG* (Comité d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher - Présidente : Dr Nadia Belmatoug). 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 votre bénéfice. Ils pourront être utilisés en partenariat ou cédés pour des recherches effectuées avec un ou plusieurs organismes publics ou privés, nationaux ou internationaux.

Les données médicales associées au prélèvement seront réunies dans un fichier informatique permettant leur traitement automatisé dans le cadre des recherches. Vous disposez à leur égard un droit d'accès, de rectification et d'opposition conformément à la loi (loi du 6 août 2004 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés) que vous pouvez exercer auprès du médecin qui vous suit. Les informations portées sur ce document sont confidentielles et couvertes par le secret médical. A aucun moment, les données personnelles qui y figurent n'apparaîtront lors du transfert des échantillons à une autre équipe que celles des membres du Comité de Pilotage ou du Registre National ou lors de la publication des résultats des travaux de recherche ; elles seront codées sans mention du nom et du prénom.

Les décisions d'utilisation de la collection ELODIE-MG seront prises par le Centre d'Evaluation du Traitement de la maladie de Gaucher (CETG)*, qui jouera le rôle de Conseil Scientifique, et 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 ELODIE-MG seront inscrits régulièrement sur le site web du CRB-Auvergne (création fin 2012-début 2013) ; si vous souhaitez des informations complémentaires, vous pouvez adresser votre demande au coordonnateur de la collection (Pr Marc Berger à l'adresse indiquée dans le présent document)

Cette collection biologique a reçu un avis favorable du Comité de Protection des Personnes Sud-Est VI en date du 27/03/2013 et a fait l'objet d'une déclaration auprès du Ministère de l'Enseignement Supérieur et de la Recherche.

Ainsi, nous vous demandons :

Point 1 : de pouvoir utiliser pour des activités de recherche concernant votre maladie des restes d'échantillons biologiques **existants** (sang, moelle osseuse, tissus, liquides biologiques, etc...) vous concernant que les laboratoires pourraient déjà avoir dans leurs congélateurs.

Point 2 : **de pouvoir conserver le volume restant des échantillons biologiques qui seront recueillis dans le cadre de votre prise en charge habituelle (sang, moelle osseuse, tissus, liquides biologiques, etc...), une fois les analyses prescrites par votre médecin réalisées par le laboratoire.**

Point 3 : **au cours d'un prélèvement programmé pour votre prise en charge médicale (une fois par an, ou en cas d'évènements clinico-biologiques spécifiques), de prélever un volume supplémentaire de sang (1 tube héparinate de lithium, 2 tubes EDTA, 1 tube sec soit au total 18 mL).**

Point 4 : **de pouvoir étudier vos caractéristiques génétiques constitutionnelles (c'est-à-dire présentes à la naissance) en cas d'études nécessitant ce type d'analyse pour comprendre la symptomatologie que vous présentez ou la réponse de la maladie aux traitements. Vous serez alors informé en temps utile du projet précis nécessitant l'étude de vos caractéristiques génétiques.**

Votre accord est révoquant à tout moment et ne modifiera en rien votre prise en charge.

Information délivrée par le Dr.....le...../...../.....
Tel :

Le Comité de Pilotage,

Pr M. BERGER Dr C. CAILLAUD Dr R. FROISSART Pr T. LEVADE

* : 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.

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

Je soussigné(e),

Compléter avec votre identité si vous signez ce document pour vous-même

Compléter avec l'identité de votre enfant si vous signez ce document en tant que responsable légal

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), 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 (ou nom, statut et signature du responsable légal)