

**Note d'information** à destination des parents des mineurs de moins de 15 ans  
(à remettre aux parents du patient)

## **"Observatoire National Français des Patients atteints de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale"**

Madame, Mademoiselle, Monsieur,

Le médecin de votre enfant, le Professeur/Docteur \_\_\_\_\_, lui a proposé de participer à l'Observatoire National Français des patients atteints de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale (DMFSH).

Nous vous proposons de lire attentivement cette note d'information qui a pour but de répondre aux questions que vous seriez susceptible de vous poser.

Vous pourrez à tout moment vous adresser au Professeur/Docteur \_\_\_\_\_ pour lui poser toutes les questions complémentaires.

### **La maladie de votre enfant**

Votre enfant a un diagnostic de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale.

La DMFSH est une maladie orpheline qui engendre une faiblesse des muscles du visage et de la ceinture scapulaire (« difficulté à lever les bras »). Elle peut aussi être responsable d'une faiblesse musculaire au niveau des membres inférieurs (« troubles de la marche »). Il n'existe actuellement pas de thérapie pour soigner cette maladie.

### **Qu'est-ce qu'un Observatoire ?**

Un Observatoire a pour but de rassembler des informations, des données de santé, sur un maximum de patients ayant la même maladie. L'Observatoire National Français des patients atteints de DMFSH vise à collecter des informations, des données de santé sur des patients atteints de Dystrophie Musculaire Facio-Scapulo-Humérale, sans changer leur prise en charge habituelle, et sans leur imposer d'examen supplémentaires.

Après vous avoir informé, vous et votre enfant, au sujet de cet Observatoire, répondu à toutes vos questions au sujet de cette collecte de données et recueilli le consentement de votre enfant ainsi que le vôtre, le médecin de votre enfant transmettra de manière confidentielle les données le concernant (et les vôtres le cas échéant, voir ci-dessous) nécessaires à la constitution de cet Observatoire, à des personnes qualifiées pour l'alimenter. On les appelle les « curateurs ». Par leur profession, ils sont soumis au secret professionnel ; les données de votre enfant seront traitées de manière à garantir leur confidentialité.

Vous avez également la possibilité de renseigner les données de votre enfant dans l'Observatoire vous-mêmes au travers d'un auto-questionnaire au format papier (remis par le médecin ou téléchargeable sur <https://www.fshd.fr>). Une fois la participation de votre enfant confirmée, vous aurez ensuite la possibilité de mettre à jour ses données en ligne sur le site <https://www.fshd.fr> (il est

recommandé de remplir un auto-questionnaire de suivi tous les deux ans ; le format papier reste utilisable).

Les données récoltées pour la constitution de cet Observatoire sont génétiques (la description précise des anomalies des gènes responsables de la maladie) et cliniques (la description de la maladie de votre enfant et de ses conséquences sur les muscles, le cœur, les poumons...). Ces données étant très nombreuses, un logiciel informatique, pour aider les chercheurs, les cliniciens et les généticiens, a été développé pour les utiliser de façon simple. Des personnes qualifiées seront responsables de la saisie des données : il s'agit des attachés de recherche clinique et des cliniciens eux-mêmes. Ils saisissent les données dans ce logiciel informatique, sauf si vous renseignez vous-même le questionnaire en ligne.

Les données collectées dans l'observatoire seront directement identifiantes, c'est-à-dire que les nom et prénom de votre enfant (ainsi que les vôtres si vous remplissez l'auto-questionnaire en son nom) seront associés aux données médicales, génétiques et cliniques de votre enfant collectées dans l'Observatoire. Les catégories de données traitées dans l'Observatoire sont : nom, prénom, numéro de téléphone, adresse mail, date de naissance, communes de naissance et de résidence, âge, sexe, situations personnelle et professionnelle, données médicales de l'auto-questionnaire et de la fiche d'évaluation clinique remplie par le médecin.

L'Observatoire est rattaché au portail des Maladies NeuroMusculaires financé par l'AFM-Téléthon. Il s'agit d'une plateforme sur laquelle est implémenté automatiquement un annuaire utilisateur/patient permettant de faciliter l'accès aux bases de données mis en place par l'AFM-Téléthon. Grâce à cette plateforme, les patients ainsi que les personnels de santé, qui disposent des droits pour s'y connecter, ont accès aux données qui les concernent. Par conséquent, vos données nominatives sont automatiquement implémentées dans le portail.

Cependant, les personnes extérieures à l'Observatoire ne pourront pas avoir accès aux données nominatives de votre enfant : seul le personnel (curateur, attachés de recherche cliniques, cliniciens prenant en charge votre enfant, coordinateur de l'Observatoire), soumis au secret professionnel, travaillant sur l'alimentation de cet Observatoire, pourra avoir accès aux informations de votre enfant. Les personnes qui souhaitent avoir accès aux données de l'Observatoire auront accès à des données pseudonymisées, c'est-à-dire sans mention des nom, prénom et date de naissance complète de votre enfant, et de vos numéros de téléphone et adresse mail.

Des tiers et notamment les industries pharmaceutiques, établis dans l'Union Européenne peuvent formuler une demande auprès du Comité de pilotage de cet Observatoire pour avoir accès à celui-ci. Ces demandes d'accès peuvent s'accompagner d'un retour financier, qui sera utilisé pour le fonctionnement et la continuité de cet Observatoire. Après autorisation du Comité de Pilotage de l'Observatoire, l'équipe de bio-informatique en charge de l'outil informatique, fera une extraction de la base correspondant à la demande formulée. En aucun cas, les tiers demandeurs n'auront un accès direct aux données d'identité de votre enfant (et des vôtres le cas échéant), mais peuvent obtenir certaines informations utiles pour le développement de nouveaux médicaments. Vos données seront traitées de manière confidentielle sans qu'il soit possible d'identifier votre enfant (ou vous-même le cas échéant).

L'utilisation du fichier de l'Observatoire est limitée à trente ans (30 ans) car les données de chaque personne peuvent aider les médecins et les scientifiques dans leurs travaux de recherche, à expliquer le cas des patients présentant les symptômes cliniques typiques de la maladie mais dont la mutation génétique n'a pas été identifiée. Ces travaux peuvent être publiés dans des revues scientifiques accessibles dans le monde entier, y compris par Internet, afin que les connaissances apportées par ces recherches puissent aider tous les chercheurs dans le monde, mais en aucun cas l'identité de votre enfant (ou la vôtre le cas échéant) ne sera dévoilée dans ces articles.

## **Quels sont les objectifs de l'Observatoire National Français de la DMFSH ?**

Malgré les progrès de la recherche sur le sujet, des réponses doivent encore être apportées sur cette maladie. Il faut continuer les recherches, et pour cela, les chercheurs et médecins ont besoin d'étudier un très grand nombre de patients.

C'est pour cela que nous proposons à votre enfant de participer à l'Observatoire National Français des patients atteints de DMFSH.

Cela permettra de fournir aux chercheurs des données scientifiques et médicales dans le but d'améliorer les connaissances sur la maladie de votre enfant et de permettre la mise au point de médicaments.

Les objectifs de cet Observatoire sont :

- 1) d'accélérer et faciliter le recrutement de ces patients dans les études cliniques et les essais thérapeutiques ;**
- 2) de mieux connaître l'histoire naturelle de la maladie ;**
- 3) de collecter et centraliser des données épidémiologiques (c'est-à-dire permettant de décrire la maladie, ses causes et tous les facteurs pouvant être impliqués), cliniques et paracliniques sur la DMFSH ;**
- 4) de favoriser les projets de recherche clinique et génétique sur cette maladie ;**
- 5) de développer des recommandations, harmoniser et surtout améliorer la prise en charge de patients atteints de DMFSH. Cela permettrait d'adopter les mêmes pratiques de diagnostic et de prise en charge des patients sur l'ensemble du territoire national ;**
- 6) de créer un lien éducationnel avec d'autres ressources pertinentes : le site de l'Observatoire propose les contacts d'associations de patients et d'autres institutions pouvant répondre à vos questions sur la DMFSH.**

## **Quels sont les bénéfices attendus ?**

En participant à cet Observatoire, vous contribuez à améliorer les connaissances sur cette pathologie, qui permettront une meilleure prise en charge des patients atteints par celle-ci. Le bénéfice n'est pas direct pour votre enfant, mais à terme il est possible que vous soyez contacté pour qu'il participe à un essai clinique concernant sa pathologie.

## **Comment être inclus dans l'Observatoire ?**

Le médecin qui suit votre enfant pour sa dystrophie et qui souhaite participer à la récolte des données pourra vous solliciter directement lors d'une consultation. Dès lors, il vous remettra cette note d'information et un formulaire de consentement. Il remettra également une note d'information adaptée à votre enfant. Vous pouvez lui poser toutes les questions qui vous paraîtront utiles.

Vous pouvez, également, vous rendre sur le site <https://www.fshd.fr> pour obtenir toutes les informations et documents utiles. Parlez-en ensuite à votre médecin qui suit votre enfant pour sa DMFSH.

Si vous êtes d'accord pour que votre enfant rentre dans cet Observatoire, vous signerez avec lui un consentement.

- Si le médecin qui suit votre enfant n'est pas spécialisé en maladies neuromusculaires, il pourra vous aider, vous ou votre enfant, à remplir un auto-questionnaire sur sa maladie.
- S'il est spécialisé en maladies neuromusculaires, il vous posera des questions sur la maladie de votre enfant et remplira lui-même une fiche d'évaluation clinique. Vous ou votre enfant pourrez aussi remplir un auto-questionnaire, avec l'aide du médecin si nécessaire.

Les informations récoltées dans ces questionnaires seront saisies dans un fichier informatique. **Vous recevrez ensuite un code PIN par e-mail, dans un message généré automatiquement par le logiciel de l'Observatoire.** Grâce à ce code, vous pourrez vous connecter au fichier de l'Observatoire (<https://www.fshd.fr>) et voir les informations vous concernant. **Vous aurez également la possibilité d'y remplir l'auto-questionnaire en ligne.**

Une fois que votre enfant sera enregistré dans l'Observatoire et aura rempli un premier auto-questionnaire, vous recevrez tous les 18 mois un mail vous invitant à remplir un nouveau questionnaire pour suivre l'évolution des informations concernant votre enfant.

Si vous, votre enfant ou votre médecin, voulez changer des données concernant votre enfant, vous devez contacter le médecin qui suit votre enfant pour votre pathologie musculaire. Celui-ci demandera la modification au coordinateur de l'Observatoire, en indiquant le code PIN de votre enfant. Une notification de la modification sera ensuite envoyée par courrier ou par mail à votre médecin.

### **Quels sont vos droits et ceux de votre enfant en tant que participant(e) à l'Observatoire National Français de la DMFSH ?**

La participation à l'Observatoire doit être volontaire. Que vous acceptiez ou refusiez d'y prendre part, votre enfant continuera à avoir accès aux mêmes soins. Si vous et votre enfant décidez de participer et changez d'idée par la suite, vous pouvez retirer votre consentement à tout moment sans avoir à vous justifier. Pour cela, vous pouvez contacter le Pr SACCONI à l'adresse suivante : **Hôpital Pasteur 2 – Système Nerveux Périphérique & Muscle – 30 Voie Romaine – CS 51069 - 06001 NICE cedex 1**, ou au **04.92.03.22.55** en spécifiant votre code PIN.

Toute information nouvelle survenant au cours de l'étude vous sera transmise par le médecin qui suit votre enfant. Vous pouvez être informé de l'état d'avancement de cet Observatoire par votre médecin référent ou en vous connectant sur le site <https://www.fshd.fr>.

Si des projets de recherche sont conduits à partir de vos données collectées dans le cadre de cet Observatoire, vous pouvez être informé de la liste de ces projets sur le site internet du CHU de Nice (<https://www.chu-nice.fr>) et sur celui de l'Observatoire (<https://www.fshd.fr>), ainsi que de leurs résultats.

Votre participation à des études cliniques ou d'autres projets de recherche n'est pas remise en cause par votre participation à l'Observatoire.

La constitution de cet Observatoire est justifiée par la mission d'intérêt public dont sont investis les responsables de traitement, à savoir le CHU de Nice et l'AFM-Téléthon, selon l'article 6-1-e) du Règlement européen sur la protection des données à caractère personnel.

Conformément aux dispositions de la loi n°78-17 du 6 janvier 1978 relatives à l'informatique aux fichiers et aux libertés modifiée, vous disposez d'un **droit d'accès et de rectification**. Vous disposez également d'un **droit d'opposition** à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans le cadre de cette recherche et d'être traitées, et du droit de retirer votre consentement à tout moment. Les données collectées pourront être utilisées après votre décès, sauf si vous vous opposez par écrit à leur utilisation.

Le Règlement européen 2016/679 du 27 avril 2016, relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données (RGPD), garantit de nouveaux droits comme le droit à la portabilité et le droit à l'effacement. Cependant, la création de l'Observatoire est justifiée par la mission d'intérêt public, c'est à dire qu'il permet de comprendre votre maladie afin que tous les patients atteints par celle-ci puissent être mieux pris en charge. Afin de ne pas mettre en péril cet Observatoire, les données de votre enfant pourront être conservées et vous ne pourrez invoquer le droit à l'effacement pour les données déjà collectées dans l'Observatoire ou le droit à la portabilité des données de votre enfant vers un tiers.

Depuis l'entrée en vigueur de ce nouveau Règlement, vous disposez également, d'un **droit de limitation** au traitement de vos données et celles de votre enfant.

Enfin, dans l'hypothèse où vous estimez que vos données et celles de votre enfant ne sont pas traitées conformément à la réglementation relative aux données personnelles, vous avez la possibilité d'introduire une réclamation auprès de la Commission nationale Informatique et Libertés (CNIL).

Tant que l'Observatoire est alimenté par les cliniciens, l'Observatoire perdure. A partir du moment où les cliniciens et/ ou généticiens n'alimentent plus l'Observatoire, les données seront gelées et seront conservées pendant 30 ans conformément au code de santé publique.

Vous pouvez également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de vos données médicales en application des dispositions de l'article L.1111-7 du code de la santé publique. Ces droits s'exercent auprès de la Responsable Scientifique, le Pr SACCONI (coordonnées ci-dessus) et à défaut auprès du Délégué à la protection des données du CHU de Nice qui peut être contacté par mail à l'adresse suivante : [dpo@chu-nice.fr](mailto:dpo@chu-nice.fr) ou à l'adresse suivante : **DPO CHU de Nice Hôpital de Cimiez, 4 avenue Reine Victoria CS 91179 06003 Nice Cedex 1.**

Vous pourrez avoir un accès aux données concernant la maladie de votre enfant sur le site Internet de l'Observatoire National Français des Patients atteints de DMFSH (<https://www.fshd.fr>).

Les données qui vous identifient vous et votre enfant restent confidentielles. Si les résultats des recherches effectuées à partir de cet Observatoire sont publiés, les données concernant vos identités respectives resteront aussi confidentielles.

Ce document vous appartient et nous vous invitons à en discuter avec le médecin qui suit votre enfant et/ou avec vos proches.

### **Autorité compétente**

Le développement de l'Observatoire est en conformité avec la Loi informatique et libertés ainsi que du Code de santé publique Ces informations sont consultables sur le site Internet de Légifrance (<https://www.legifrance.gouv.fr>).

La constitution de l'Observatoire en entrepôt de données a été déclarée à la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (demande d'autorisation N° 2217209).