

Note d'information

Collecte de matériel corporel humain (MCH).

Titre de l'étude : Dépistage néonatal génétique en FWB : Baby Detect

Promoteur de l'étude : Centre de Référence des Maladies Neuromusculaires, Centre Hospitalier Régional de la Citadelle, Boulevard du 12ème de Ligne, 1 à 4000 - Liège

Comité d'Éthique Médicale : *Comité d'Éthique Hospitalo-Facultaire Universitaire de Liège.*

Médecin investigateur local : *SERVAIS Laurent*

I Information essentielle à votre décision de participer (3 pages)

Introduction

Tous les nouveaux nés en fédération Wallonie-Bruxelles bénéficient d'un dépistage gratuit à la naissance de 19 maladies rares, mais graves et traitables. Il s'agit d'un programme officiel, dont vous avez déjà été probablement informés, qui se réalise via une prise de sang, généralement le deuxième jours de vie (Test de Guthrie).

Il existe d'autres maladies heureusement très rares, mais tout aussi graves et traitables, mais qui ne sont pas dépistées aujourd'hui.

Nous invitons votre nouveau-né à participer à une étude qui vise à dépister plus de cent-vingt maladies génétiques rares, mais traitables, qui ne sont pas aujourd'hui dépistées dans le programme officiel. Si vous acceptez, lors de la prise de sang réalisée dans le cadre du dépistage officiel, nous prélèverons 4 à 8 gouttes de sang supplémentaire.

Avant que vous n'acceptiez de participer à cette étude, nous vous invitons à prendre connaissance de ses implications en termes d'organisation, avantages et risques éventuels, afin que vous puissiez prendre une décision en toute connaissance de cause. Ceci s'appelle donner un « consentement éclairé ».

Veuillez lire attentivement ces quelques pages d'information et poser toutes les questions que vous souhaitez à l'investigateur (le médecin qui mène la recherche) ou à la personne qui le représente.

Ce document comprend 3 parties :

- l'information essentielle à votre prise de décision,
- des informations complémentaires qui détaillent certaines parties de l'information de base,
- et votre consentement écrit.

Si vous participez à cette étude, vous devez savoir que :

- Un échantillon de sang de votre nouveau-né sera utilisé pour le dépistage des maladies génétiques. Il sera prélevé au même moment que celui du programme standard de dépistage chez les nouveau-nés ou d'une autre prise de sang programmée par les médecins de votre enfant. Il ne nécessite pas de nouvelle prise de sang.

- Cet échantillon de sang servira à déterminer si votre enfant est porteur d'une anomalie génétique signalant une maladie grave.
- Les maladies qui sont dépistées, et dont vous pouvez consulter la liste si vous le désirez, sont toutes des maladies traitables. Les maladies qui n'ont pas de traitement ne sont pas dépistées. Tous les 6 mois, les investigateurs réévalueront la liste de ces maladies afin de s'assurer qu'elles répondent toujours aux critères expliqués pages 2-3.
- Si un résultat anormal est mis en évidence, un consultant spécialisé vous contactera pour discuter du résultat et vous inviter à une consultation en personne au centre de référence où le diagnostic sera confirmé et un traitement approprié sera proposé.
- Le test proposé est un test de dépistage et non un test de diagnostic. S'il est positif, il indiquera une très forte probabilité que l'enfant soit atteint, mais ne suffira pas à confirmer le diagnostic.
- A l'inverse, si aucun résultat anormal n'est mis en évidence, cela ne signifie pas que votre nouveau-né n'a aucune chance de développer cette maladie. Il peut y avoir des mutations que nous ne détectons pas ou pas encore.
- Vous serez invité à fournir des informations de base après avoir donné votre consentement éclairé. Ces informations comprendront : votre nom, prénom, nom et prénom de l'autre parent de l'enfant, prénom de l'enfant, sexe de l'enfant, sa date et heure de naissance, la maternité de naissance, et le nom du pédiatre référent de l'enfant s'il y en a un. Vos coordonnées : téléphone, e-mail (si vous le souhaitez) seront également récoltées. Nous noterons également le poids de naissance et l'âge gestationnel de votre enfant.
- Ces informations seront entrées dans une base de données spécifique à l'étude, et seront stockées et conservées selon votre décision précisée ci-dessous.
- Les responsables de la base de données surveilleront son utilisation et prendront toutes les mesures possibles pour protéger leur vie privée et celle de leur nouveau-né.
- Cette étude clinique est mise en œuvre après évaluation par plusieurs comités d'éthique.
- Votre participation est volontaire et doit rester libre de toute contrainte. Elle nécessite la signature d'un document exprimant votre consentement. Même après l'avoir signé, vous pouvez arrêter de participer en informant l'investigateur, sans avoir à fournir de raison, sans préjudice des soins médicaux futurs de votre nouveau-né et sans affecter ses droits.
- Une assurance a été souscrite au cas où vous subiriez un dommage lié à la participation de votre bébé à cette recherche.
- Vous pouvez toujours contacter l'investigateur ou un membre de son équipe si vous avez besoin d'informations complémentaires.

Un complément d'informations sur vos « Droits de participant à une étude clinique » sont fournis en annexe II

Objectifs et déroulement de l'étude

Cette étude clinique est organisée pour dépister un ensemble de maladies génétiques traitables de l'enfant. Ces maladies dépistées (dont vous pouvez trouver la liste ICI¹)

- **apparaissent dans la petite enfance,**

¹ www.babydetect.com

- **sont graves en l'absence de traitement,**
- **se soignent mieux si elles sont traitées avant l'apparition des premiers symptômes,**
- **leur traitement est possible par un traitement autorisé et disponible en Belgique ou font l'objet d'un essai thérapeutique.**

Nous vous proposons de participer à cette étude observationnelle parce que votre nouveau-né, comme n'importe quel nouveau-né est susceptible d'être porteur d'une de ces maladies et nous souhaitons pouvoir le traiter le plus tôt possible si cela était le cas.

Cette étude observationnelle devrait inclure 40 000 patients en Belgique sur trois ans et a pour objectif de tester la faisabilité de ce dépistage et son acceptabilité par les parents.

Pour que votre enfant puisse participer à l'étude, vous devez comprendre cette note d'information et être d'accord pour y participer.

Description des risques et bénéfices

Comme mentionné plus haut les procédures de diagnostic et de surveillance de la situation clinique de votre enfant ne diffèrent pas de la pratique médicale habituelle. Aucun risque, en termes de santé, n'existe suite à votre participation à cette étude.

Retrait de consentement

Votre participation est volontaire et vous avez le droit de retirer votre consentement à participer à l'étude pour quelque raison que ce soit, sans devoir vous justifier.

Si vous retirez votre consentement à l'étude, afin de garantir la validité de la recherche, les données codées jusqu'au moment de votre interruption seront conservées. Aucune nouvelle donnée ne pourra être transmise au promoteur (ou responsable de l'étude).

Le promoteur pourrait également décider de modifier l'étude parce que certaines maladies ne répondent plus aux critères d'inclusion : par exemple il n'y a plus de traitement autorisé en Belgique pour cette maladie.

Si vous participez à cette recherche, nous vous demandons :

De collaborer pleinement au bon déroulement de cette recherche.

Contact

Si vous avez besoin d'informations complémentaires, mais aussi en cas de problème ou d'inquiétude, vous pouvez contacter le médecin investigateur, le Professeur Laurent Servais ou un membre de son équipe de recherche : Tamara Dangouloff, au numéro de téléphone suivant +33 66 24 38 138 ou +32 4321 61 27.

Si vous avez des questions relatives à vos droits de participant à une étude clinique, vous pouvez contacter la médiatrice des droits du patient de votre institution via le numéro de téléphone: Mme Caroline Doppagne, CHU de Liège, 0498/31 11 12 (entre 8h30 et 16h30) Si nécessaire, cette dernière peut vous mettre en contact avec le comité d'éthique.

Titre de l'étude : Dépistage néonatal génétique en FWB : Baby Detect
--

II Informations complémentaires (4 pages)

1 : Compléments d'informations sur l'organisation de l'étude

Si vous consentez à ce que votre bébé participe à cette étude, lorsque les sage-femmes / infirmières effectueront le dépistage néonatal (le Guthrie) à la maternité en suivant en cela le programme officiel de dépistage néonatal organisé par l'ONE, un deuxième papier buvard, la « Gold carte »(voir annexe), pourra être rempli (4 - 8 gouttes de sang). Si une autre prise de sang décidée par le pédiatre de votre enfant (surveillance infection, jaunisse...), devait être effectuée avant le test de Guthrie, le test Baby Detect pourrait être effectuée en même temps.

Cet échantillon de sang sera transmis au centre de Génétique de Liège qui concourt à cette recherche afin d'effectuer les analyses génétiques permettant de vérifier si votre enfant est porteur d'une maladie. La méthode que nous utilisons ici est une méthode génétique de recherche des mutations qui sont connues comme pouvant causer les maladies recherchées.

Si après 3 mois, vous n'avez pas reçu de retour de notre part, c'est qu'aucune maladie du programme n'a été détectée. Dans ce cas, « pas de nouvelle = bonne nouvelle ».

Dans le cas où une anomalie serait détectée, vous seriez alors contacté le plus vite possible afin de vous proposer un rendez-vous médical pour effectuer un deuxième examen, à visée diagnostique cette fois. Un suivi approprié sera alors organisé avec un médecin spécialiste de la maladie, suivant les standards de soin applicable en Fédération Wallonie-Bruxelles.

Comme pour tout test, il existe des « faux positifs » et des « faux négatifs », et les médecins en charge de l'étude devront toujours contrôler.

3 : Complément d'informations sur la protection et les droits du participant à une étude clinique

Comité d'Éthique

Cette étude a été évaluée par un Comité d'Éthique indépendant, à savoir le Comité d'Éthique du Centre Hospitalo-Universitaire de Liège qui a émis un avis favorable. Les Comités d'Éthique ont pour tâche de protéger les personnes qui participent à un essai clinique. Ils s'assurent que vos droits en tant que patient et en tant que participant à une étude clinique sont respectés, qu'au vu des connaissances actuelles, l'étude est scientifiquement pertinente et éthique.

En aucun cas vous ne devez prendre l'avis favorable du Comité d'Éthique comme une incitation à participer à cette étude.

Participation volontaire

Avant de signer, n'hésitez pas à poser toutes les questions que vous jugez utiles. Prenez le temps d'en parler à une personne de confiance si vous le souhaitez.

Votre participation à l'étude est volontaire et doit rester libre de toute contrainte: ceci signifie que vous avez le droit de ne pas y participer ou de vous retirer sans justification même si vous aviez accepté préalablement d'y participer. Votre décision ne modifiera en rien vos relations avec le médecin investigateur et la qualité de votre prise en charge thérapeutique future.

Si vous acceptez de participer à cette étude, vous signerez le formulaire de consentement éclairé. L'investigateur signera également ce formulaire et confirmera ainsi qu'il vous a fourni les informations nécessaires sur l'étude. Vous recevrez l'exemplaire qui vous est destiné.

Si le second parent est présent, il est important que lui aussi ait accès à l'ensemble des informations présentes dans ce document et qu'il puisse aussi poser toutes les questions qu'il jugera utile. Le deuxième parent doit également signer le consentement de participation à l'étude. Dans le cas où seul un des parents est présent, l'investigateur prendra toutes les mesures possibles pour s'assurer que le deuxième parent si il est identifié et disponible a obtenu les informations, a pu poser toutes les questions nécessaires et est d'accord pour participer à l'étude.

Coût associés à votre participation

Vous ne percevrez aucune indemnisation pour votre participation à cette étude. Par ailleurs, cette dernière n'entraînera pour vous aucun frais.

Protection de de votre identité

Votre participation à l'étude signifie que vous acceptez que le médecin investigateur recueille des données concernant votre enfant et que le promoteur de l'étude les utilise dans un objectif de recherche et dans le cadre de publications scientifiques et médicales.

L'investigateur possède un devoir de confidentialité vis-à-vis des données recueillies. Cela signifie qu'il s'engage non seulement à ne jamais révéler votre nom dans le contexte d'une publication ou d'une conférence, mais aussi qu'il codera vos données (dans l'étude, votre identité sera remplacée par un code d'identification) avant de les envoyer au promoteur.

L'investigateur et son équipe seront donc les seuls à pouvoir établir un lien entre les données transmises pendant toute la durée de l'étude et vos dossiers médicaux. Les données personnelles transmises ne comporteront aucune association d'éléments permettant de vous identifier.

Pour vérifier la qualité de l'étude, il est possible que vos dossiers médicaux soient examinés par des personnes liées par le secret médical et désignées par le comité d'éthique, le promoteur de l'étude ou un organisme d'audit indépendant. Dans tous les cas, l'examen de vos dossiers médicaux ne peut avoir lieu que sous la responsabilité de l'investigateur et sous sa supervision ou celle d'un des collaborateurs qu'il aura désignés.

Protection des données à caractère personnel

1. Qui est le responsable du traitement des données ?

Le promoteur qui est le [CHU de Liège](#) prendra toutes les mesures nécessaires pour protéger la confidentialité et la sécurité de vos données codées, conformément aux législations en vigueur².

2. Qui est le délégué à la protection des données ?

²Ces droits vous sont garantis par le Règlement Européen du 27 avril 2016 (RGPD) relatif à la protection des données à caractère personnel et à la libre circulation des données et la loi belge du 30 juillet 2018 relative à la protection de la vie privée à l'égard des traitements de données à caractère personnel.

Au CHU : Ghislaine Dumont, ghislaine.dumont@chuliege.be

3. Sur quelle base légale vos données sont-elles collectées ?

La collecte et l'utilisation de vos informations reposent sur votre consentement écrit. En consentant à participer à l'étude, vous acceptez que certaines données personnelles puissent être recueillies et traitées électroniquement à des fins de recherche en rapport avec cette étude.

4. A quelle fin vos données sont-elles traitées ?

Vos données personnelles seront examinées afin de voir si l'étude est réalisée de façon précise. Elles seront examinées avec les données personnelles de tous les autres dans l'objectif de recherche de cette étude.

Vos données personnelles pourront également être combinées à des données provenant d'autres études concernant la même maladie que le vôtre et/ou votre traitement. Ceci permet de mieux comprendre votre maladie et/ou traitement.

Toute utilisation de vos données en dehors du contexte décrit dans le présent document ne pourrait être menée qu'avec votre accord et après approbation du comité d'éthique.

5. Quelles sont les données collectées ?

Le médecin investigateur s'engage à ne collecter que les données strictement nécessaires et pertinentes au regard des objectifs dans cette étude poursuivis à savoir votre nom, prénom, nom et prénom de l'autre parent de l'enfant, prénom de l'enfant, sexe de l'enfant, sa date de naissance, la maternité de naissance, et le nom du pédiatre référent de l'enfant s'il y en a un. Nous noterons également le poids de naissance et l'âge gestationnel de votre enfant ainsi que vos coordonnées de contact.

6. Comment mes données sont-elles récoltées ?

Par le médecin investigateur et son équipe et/ou, auprès de votre médecin traitant si nécessaire et/ou via des registres publics.

7. Qui peut voir mes données ?

- Le médecin investigateur et son équipe
- Le promoteur et ses représentants
- Le comité d'éthique ayant examiné l'étude
- Les organismes nationaux de réglementation qui autorisent les médicaments

Ces personnes sont tenues par une obligation de confidentialité.

8. Par qui mes données seront-elles conservées et sécurisées et pendant combien de temps ?

Vos données sont conservées par le promoteur le temps requis par les réglementations. A l'issue de cette période, les données seront détruites. Les données papiers seront stockées au CHU de Liège. Les données hébergées sur les serveurs (consentement numérique) sont hébergées sur un cloud en Europe, régi par des lois européennes. Nous pouvons faire appel à des sociétés en sous-traitance qui sont soumis aux mêmes règles de confidentialité et de sécurité des données.

9. Mes données seront-elles transférées vers d'autres pays hors Union Européenne/espace économique européen/Suisse ? Non ou Oui.

Potentiellement vers des pays européens, vers la Grande-Bretagne et les Etats-Unis. Dans ce cas les données seront pseudo-anonymisées. Cela signifie que votre nom ou celui de votre enfant n'apparaîtra nulle part dans les données transmises.

Celui-ci répond-il, selon la Commission Européenne, aux exigences en matière de protection des données personnes ? X Oui ou Non,

10. Quels sont mes droits sur mes données ?

Vous avez le droit de consulter toutes les informations de l'étude vous concernant et d'en demander, si nécessaire, la rectification.

Vous avez le droit de retirer votre consentement conformément à la rubrique « retrait du consentement » reprise ci-avant.

Vous disposez de droits supplémentaires pour vous opposer à la manière dont vos données de l'étude sont traitées, pour demander leur suppression, pour limiter des aspects de leur utilisation ou pour demander à ce qu'un exemplaire de ces données vous soit fourni. Cependant, pour garantir une évaluation correcte des résultats de l'étude, il se peut que certains de ces droits ne puissent être exercés qu'après la fin de l'étude. L'exercice de vos droits se fait via le médecin investigateur ou auprès de Tamara Dangouloff (Tamara.dangouloff@uliege.be).

En outre, si vous estimez que vos données de l'étude sont utilisées en violation des lois en vigueur sur la protection des données, vous avez le droit de formuler une plainte à l'adresse contact@apd-gba.be

Assurance

Dans une étude observationnelle, le seul risque éventuel serait une faille dans les mesures prises pour protéger la confidentialité des renseignements à caractère privé vous concernant. Le promoteur assume, même sans faute, la responsabilité du dommage causé au participant (ou à ses ayants droit) et lié de manière directe ou indirecte à la participation à cette étude³.

³ Conformément à l'article 29 de la loi belge relative aux expérimentations sur la personne humaine (7 mai 2004)

Titre de l'étude : Dépistage néonatal génétique en FWB : BABY DETECT
--

III Consentement éclairé

Participant

Je déclare que j'ai été informé(e) sur la nature de l'étude, son but, sa durée et ce que l'on attend de moi. J'ai pris connaissance du document d'information et des annexes à ce document.

J'ai eu suffisamment de temps pour y réfléchir et en parler avec une personne de mon choix (médecin généraliste, parent).

J'ai eu l'occasion de poser toutes les questions qui me sont venues à l'esprit et j'ai obtenu une réponse favorable à mes questions.

J'ai compris que des données concernant mon enfant seront récoltées pendant toute ma participation à cette étude et que le médecin investigateur et le promoteur de l'étude se portent garants de la confidentialité de ces données.

Je consens au traitement de ces données personnelles selon les modalités décrites dans la rubrique traitant de garanties de confidentialité ([page 6/10](#)). Je donne également mon accord au transfert et au traitement de mes données codées dans d'autres pays que la Belgique.

- J'accepte qu'un dépistage soit effectué sur l'échantillon de sang de mon enfant pour la détection de maladies génétiques ?
 - Oui
 - Non
 - Si vous acceptez le dépistage, souhaitez-vous que les informations issues du dépistage de votre nouveau-né soient disponibles pour des consultations médicales ultérieures (jusqu'à 10 ans) ?
 - Oui
 - Non
 - Si vous acceptez que les informations soient conservées 10 ans, acceptez-vous que l'équipe de recherche vous appelle 1 et/ou 2 ans après le test pour vous demander comment vous avez vécu votre participation à l'étude et prendre des nouvelles de votre enfant ?
 - Oui
 - Non
 - Si vous acceptez le dépistage, permettez-vous que les informations soient utilisées de manière anonyme à des fins de recherche afin d'améliorer la technique de détection et de diagnostiquer plus précisément les maladies génétiques ?
 - Oui
 - Non

J'ai reçu une copie de l'information au participant et du consentement éclairé.

Nom, prénom, date et signature du **participant** :

_____	_____	_____
Nom et prénom	Date	Signature

Nom, prénom, date et signature **du deuxième parent participant** :

_____	_____	_____
Nom et prénom	Date	Signature

Témoignage / Interprète

J'ai été présent durant l'entièreté du processus d'information au patient et je confirme que l'information sur les objectifs et procédures de l'étude a été fournie de manière adéquate, que le participant (ou son représentant légal) a compris l'étude et que le consentement à participer à l'étude a été donné librement.

Nom, prénom et qualification, date et signature du **témoignage / interprète** :

_____	_____	_____
Nom, prénom et qualification	Date	Signature

Médecin Investigateur

Je soussigné, Servais Laurent, médecin investigateur / membre de l'équipe Baby Detect confirme avoir fourni oralement les informations nécessaires sur l'étude et avoir fourni un exemplaire du document d'information au participant. Je me suis assuré(e) que le/les participant(e)(s) a/ont bien compris l'étude.

Je confirme qu'aucune pression n'a été exercée pour que le patient accepte de participer à l'étude et que je suis prêt à répondre à toutes les questions supplémentaires, le cas échéant.

Je confirme travailler en accord avec les principes éthiques énoncés dans la « Déclaration d'Helsinki », dans les « Bonnes pratiques Cliniques » et dans la loi belge du 7 mai 2004, relative aux expérimentations sur la personne humaine.

Si un seul des parents est présent :

- Je confirme qu'il n'y a pas de second parent désigné
- Que le second parent est injoignable
- Que j'ai joint le second parent et qu'il a pu poser toutes les questions et désire participer au même titre que le premier parent mais qu'il n'est pas présent pour signer
- Que j'ai mis en œuvre toutes les mesures pour contacter le second parent et n'y étant pas parvenu, le premier parent m'a assuré de son accord présumé.

Nom, prénom, date et signature du médecin ou de son **représentant** ayant recueilli le consentement :

Nom et prénom

Date

Signature

Gold Card n°**Enfant**

Nom Prénom

Sexe : F M **Naissance**

Date de naissance / /

Heure de naissanceh....

Lieu de naissance

Age gestationnel

Poids de naissanceg

ParentsParent 1

Nom Prénom.....

Téléphone

Mail

Adresse

Parent 2

Nom Prénom.....

Téléphone

Mail

Adresse

Médecin de famille / pédiatre référent

Nom Téléphone.....

Prélèvement

Lieu

Date / /

Heureh....

Personne qui effectue le prélèvement