NOTICE D'INFORMATION

Recherche d'un gène impliqué dans le déterminisme des formes monogéniques du syndrome de Goldenhar

Madame, Monsieur,

Le syndrome de Goldenhar est une anomalie du développement de l'embryon qui affecte la face de façon asymétrique. Il est défini par des anomalies des oreilles qui sont petites, parfois absentes, asymétriques et volontiers associées à des petites masses de chair (condylomes) en avant de l'oreille. Il s'associe souvent à une réduction de la branche montante du maxillaire du côté de l'oreille atteinte (microsomie hémifaciale), des anomalies des yeux ou des paupières (dermoïde épibulbaire ou autre) et des anomalies vertébrales. D'autres anomalies malformatives peuvent être associées.
Le déterminisme de cette affection n'est actuellement pas connu et est probablement multiple. Nous souhaitons envisager des recherches génétiques pour tenter d'identifier un ou des gènes à l'origine du syndrome de Goldenhar par différentes approches comme recherche de petites anomalies sur le génome par méthode de array-CGH (« puces à ADN ») ou analyse de gènes candidats.
Pour réaliser cette analyse, il suffit **d'une prise de sang de la personne atteinte**. Nous avons également besoin d'une **prise de sang des 2 parents**. En effet, on sait que certaines petites anomalies retrouvées par la méthode de array-CGH n'ont pas de conséquences délétères (ce sont des variants de la normale – on parle de polymorphisme -). Avant d'attribuer à une anomalie révélée par la CGH-array la responsabilité du problème, il faut donc s'assurer que cette anomalie ne se retrouve pas, à l'identique, chez l'un des parents. Il doit s'agir d'une anomalie accidentelle, survenue de novo.
Si une anomalie de novo est identifiée, elle sera confirmée par les méthodes de génétique adéquates. Si elle est confirmée, le médecin qui vous a proposé de participer vous informera de ce résultat, et vous en expliquera les conséquences.
L'examen est limité à une prise de sang (sur rendez-vous). Le seul effet indésirable possible est un hématome au point de ponction. Le temps légal d'inclusion dans l'étude est donc celui de la prise de sang.
Cette étude est réalisée sous la conduite du Dr Caroline ROORYCK THAMBO, du CHU de Bordeaux. Vous pouvez refuser de participer et retirer votre participation sans encourir aucune responsabilité et sans que la qualité des soins qui vous sont prodigués n'en soient affectés.
Toutes les données collectées au cours de cette étude feront l'objet d'un traitement informatisé.
Ces données demeureront strictement confidentielles, conformément à la loi « Informatique et Liberté ». Si des résultats de cette étude devaient être présentés dans des communications et / ou des publications scientifiques ou médicales, l'identité des participants n'apparaîtrait d'aucune façon. Vous bénéficiez, en outre, d'un droit d'accès et de rectification aux données vous concernant (article 40) ; celui-ci s'exerçant à tout moment auprès du médecin de votre choix. Vous pouvez demander à être informé des résultats globaux de l'étude.

FORMULAIRE DE RECUEIL DE CONSENTEMENT (adulte)
Recherche d'un gène impliqué dans le déterminisme des formes monogéniques du syndrome de Goldenhar

Je soussigné (e), Mme, Mlle, Mr *(Rayer la mention inutile)* :

Nom :……Prénom :……...

Date de naissance :……

déclare avoir pris connaissance de la notice d'information et avoir bien compris les bénéfices, risques et déroulement de l'étude qui m'ont été précisés par le Pr./Dr ……..
concernant l'étude ci-dessus mentionnée et à laquelle j'accepte de participer:
Il m'a été précisé que je suis libre d'accepter ou de refuser de participer à cette recherche, sans que cela ne modifie ma prise en charge médicale. Je pourrai, à tout moment, si je le désire, interrompre ma participation en le signalant au médecin chargé de cette étude, sans encourir la moindre responsabilité et sans aucun préjudice pour la qualité des soins qui me seront prodigués.
J'ai accepté d'effectuer un examen médical dont les résultats m'ont été communiqués par un médecin de mon choix.
J'ai informé, le médecin de l'étude, de ma participation à toute autre étude au cours de l'année passée, et je certifie m'engager à respecter la période d'exclusion prévue par le protocole.
Je certifie être actuellement bénéficiaire d'un régime de sécurité sociale.
Mon consentement ne décharge pas les responsables de la recherche de leurs responsabilités. Je conserve tous mes droits garantis par la loi. Pour tout complément d'information ou pour signaler la survenue d'un événement éventuellement indésirable, je peux contacter le médecin chargé de l'étude.
J'accepte que les données collectées au cours de cette étude puissent faire l'objet d'un traitement informatisé par l'équipe coordonnée par le Dr Caroline Rooryck Thambo. Les données qui me concernent resteront strictement confidentielles. Je n'autorise leur consultation que par des personnes qui collaborent à la recherche ou qui sont mandatées par l'investigateur principal et éventuellement par un représentant des autorités de santé ; toutes ces personnes étant soumises au secret professionnel.
J'ai bien noté que mon droit d'accès et de rectification prévu par la loi « Informatique et Libertés » (article 40) s'exerce à tout moment auprès du médecin de mon choix.
Un exemplaire doit être remis à la personne qui accepte le prélèvement. J'ai été informé (e) qu'une copie serait conservée par l'investigateur principal et une autre dans le dossier médical, et j'y consens.

L'investigateur	**Le (La) patient(e)**
(Médecin chargé de l'étude)	
Fait à…….	Fait à……..
Le |__|__| |__|__| |__|__|	Le |__|__| |__|__| |__|__|
Pr, Dr :……..	
Signature de l'investigateur	Signature du (de la) patient(e)

FORMULAIRE DE RECUEIL DE CONSENTEMENT (mineur)

Recherche d'un gène impliqué dans le déterminisme des formes monogéniques du syndrome de Goldenhar

Nous, soussignés,
Madame ……
et Monsieur…….….
déclarons avoir pris connaissance de la notice d'information et avoir bien compris les bénéfices, risques et déroulement de l'étude qui nous ont été précisés par le Pr., Dr ……..
Concernant l'étude ci-dessus mentionnée et à laquelle nous acceptons la participation de notre enfant :
Nom :……Prénom :…….…
Date de naissance :……

Notre enfant a été informé et ne s'oppose pas à participer à la recherche.
Il nous a été précisé que nous sommes libres d'accepter ou de refuser la participation de notre enfant à cette recherche, sans que cela ne modifie sa prise en charge médicale.
Nous pourrons, à tout moment, si nous le désirons, interrompre sa participation en le signalant au médecin chargé de cette étude, sans encourir la moindre responsabilité et sans aucun préjudice pour la qualité des soins qui lui seront prodigués.
Nous acceptons que notre enfant effectue un examen médical dont les résultats nous seront communiqués par le médecin de notre choix. Nous avons informé, le médecin de l'étude, de la participation de notre enfant à toute autre étude au cours de l'année passée et nous certifions nous engager à respecter la période d'exclusion prévue par le protocole.
Nous certifions que notre enfant est actuellement bénéficiaire d'un régime de sécurité sociale.
Notre consentement ne décharge pas les responsables de la recherche de leurs responsabilités. Nous conservons tous nos droits garantis par la loi.
Pour tout complément d'information ou pour signaler la survenue d'un événement éventuellement indésirable, nous pouvons contacter le médecin chargé de l'étude.

Nous acceptons que les données collectées au cours de cette étude fassent l'objet d'un traitement informatisé par Dr Caroline Rooryck Thambo. Les données qui concernent notre enfant resteront strictement confidentielles. Nous n'autorisons leur consultation que par des personnes qui collaborent à la recherche ou qui sont mandatées par l'investigateur principal et éventuellement par un représentant des autorités de santé ; toutes ces personnes étant soumises au secret professionnel.
Nous avons bien note que notre droit d'accès et de rectification prévu par la loi « informatique et libertés » (article 40) s'exerce a tout moment auprès du médecin de notre choix.

Nous avons reçu copie du présent document et avons été informés qu'une copie serait conservée par l'investigateur principal et une autre dans le dossier médical et nous y consentons.

L'investigateur	**Le (La) patient(e) mineur(e)**	**Les 2 titulaires de l'autorité parentale**
(Médecin chargé de l'étude)	**(Si possible)**	

(le consentement du mineur doit être recherché lorsqu'il est apte à exprimer sa volonté)

Fait à…….	Fait à……	Fait à……..
Le |__|__| |__|__| |__|__|	Le |__|__| |__|__| |__|__|	Le |__|__| |__|__| |__|__|

FORMULAIRE DE RECUEIL DE CONSENTEMENT (personne adulte sous protection)

Recherche d'un gène impliqué dans le déterminisme des formes monogéniques du syndrome de Goldenhar

Je soussigné (e), Mme, Mlle, Mr (Rayer la mention inutile) :
Nom :……..Prénom :……
déclare avoir pris connaissance de la notice d'information et avoir bien compris les bénéfices, risques et déroulement de l'étude qui m'a été précisé par le Pr., Dr …….
concernant l'étude ci-dessus mentionnée
et à laquelle j'accepte la participation du (de la) patient(e) :
Nom :……Prénom :……..……
Date de naissance :……
Je représente cette personne en qualité de *(tuteur ou curateur)* : ……..……..

Il m'a été précisé que je suis libre d'accepter ou de refuser la participation, à cette étude, de la personne que je représente, sans que cela ne modifie sa prise en charge médicale.
Nous pourrons à tout moment, si nous le désirons, interrompre cette participation, en le signalant au médecin chargé de cette étude, sans encourir la moindre responsabilité et sans aucun préjudice pour la qualité des soins qui seront prodigués au (à la) patient(e).
J'accepte que la personne que je représente effectue un examen médical dont les résultats nous seront communiqués par le médecin de notre choix. J'ai informé, le médecin de l'étude, de la participation de la personne que je représente à toute autre étude au cours de l'année passée et je certifie m'engager à respecter la période d'exclusion prévue par le protocole.
Je certifie que la personne que je représente est actuellement bénéficiaire d'un régime de sécurité sociale.
Mon consentement ne décharge pas les responsables de la recherche de leurs responsabilités. La personne que je représente conserve tous ses droits garantis par la loi.
Pour tout complément d'information ou pour signaler la survenue d'un événement éventuellement indésirable, nous pouvons contacter le médecin chargé de l'étude.
Nous acceptons que les données collectées au cours de cette étude fassent l'objet d'un traitement informatisé par le Dr Caroline Rooryck Thambo. Ces données resteront strictement confidentielles. Nous n'autorisons leur consultation que par des personnes qui collaborent à la recherche ou qui sont mandatées par le Dr Caroline Rooryck Thambo et éventuellement par un représentant des autorités de santé ; toutes ces personnes étant soumises au secret professionnel.
Nous avons bien noté que notre droit d'accès et de rectification prévu par la loi « Informatique et Libertés » (article 40) s'exerce à tout moment auprès du médecin de notre choix.
Nous avons reçu copie du présent document, avons été informés qu'une copie serait conservée par l'investigateur principal et une autre dans le dossier médical et nous y consentons.

L'investigateur (Médecin chargé de l'étude)	**Le (La) patient(e)** *(Le consentement du patient doit être recherché dans la mesure où il est apte à exprimer sa volonté)*	**Le représentant légal <u>du patient</u>**
Fait à…….	Fait à……	Fait à……..
Le |__|__| |__|__| |__|__|	Le |__|__| |__|__| |__|__|	Le |__|__| |__|__| |__|__|
Pr., Dr :……		
Signature de l'investigateur	Signature du (de la) patient(e)	Signature du parent ou de la personne de confiance