

Titre de l'étude : « Etude du gène de la filagrine chez des patients atteints de dermatite atopique »

Promoteur de l'étude : Service de génétique du CHU de Liège

Comités d'Ethique Médicale : *Comité d'Ethique Hospitalo-Facultaire Universitaire de Liège, Comité d'Ethique du CHC de Liège.*

Médecin investigateur: *Professeur Bours Vincent, Centre hospitalier universitaire de Liège*

## I Informations essentielles à votre décision de participer

### 1) Introduction

**Vous, ou votre enfant, présentez des lésions cutanées liées à une dermatite atopique.**

Cette maladie chronique de la peau est causée par une altération de la barrière cutanée et par une réaction du système immunitaire à des allergènes ou irritants qui entrent en contact avec la peau.

**Il a été démontré que des anomalies génétiques (mutations), principalement dans le gène de la filagrine, altèrent la qualité de la barrière cutanée et sont associées à un risque accru de développer une dermatite atopique.** Les patients qui ont une telle mutation présentent souvent une dermatite atopique chronique, modérée à sévère, et auraient aussi un risque accru d'allergie alimentaire et d'asthme. Certaines mutations sont fréquentes, particulièrement dans les populations originaires de certaines parties de l'Europe (Irlande, Pays-Bas, ...), mais d'autres sont beaucoup plus rares ou spécifiques d'autres populations (Asie, ...). Une analyse de l'ensemble du gène est donc nécessaire pour identifier tous les patients porteurs d'une mutation de ce gène.

**La mise en évidence de ces mutations devrait donc permettre d'améliorer la prise en charge des patients atteints de dermatite atopique en prenant en compte le caractère chronique de la maladie et le risque d'autres maladies allergiques.**

L'étude en cours a pour but **de valider un test génétique** développé par le Service de Génétique du CHU de Liège. Ce test analyse l'ensemble de la séquence codante de gène de la filagrine et une seule réaction. Il s'agit d'une méthode nouvelle, encore très peu utilisée en diagnostic génétique, dont l'avantage potentiel est de pouvoir identifier toutes les mutations de ce gène en une seule réaction et à partir d'un prélèvement non invasif.

La validation du test consiste à :

- Étudier ce gène dans une cohorte (100 personnes) d'enfants et d'adultes atteints de dermatite atopique
- Comparer les résultats avec ceux d'une cohorte contrôle (100 personnes) ne souffrant pas de dermatite atopique.
- Confirmer les résultats obtenus pour chaque mutation avec une autre méthode d'analyse génétique, conventionnelle, analysant chaque mutation séparément.

Au terme de cette étape de validation, nous espérons disposer d'un test génétique nouveau et efficace, utilisable dans toutes les populations, et facilitant une prise en charge personnalisée des patients adultes et pédiatriques atteints de dermatite atopique.

**Les résultats de cette analyse seront, après validation, transmis au médecin prescripteur.** Celui-ci pourra alors, en fonction de la clinique et des lésions cutanées, adapter, s'il l'estime nécessaire, votre suivi ou celui de votre enfant. Il pourrait aussi à l'avenir recommander une analyse génétique chez d'autres membres de la famille si ceux-ci présentent des signes de dermatite atopique ou si des mesures de prévention peuvent réduire le risque de dermatite ou d'autres pathologies.

### 2) Si vous participez à cette étude clinique, vous devez savoir que :

- Cette étude clinique est mise en œuvre après évaluation par un **comité d'éthique**.

## Test génétique filagrine

- Votre participation, ou celle de votre enfant, 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 à l'étude en informant le médecin investigateur. Votre décision de ne pas ou de ne plus participer à l'étude n'aura aucun impact sur la qualité de vos soins ni sur vos relations avec votre médecin.
- **Les données recueillies à cette occasion sont confidentielles** et votre anonymat, ou celui de votre enfant, est garanti lors de la publication des résultats. Cette étude respecte les critères imposés par le Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD).
- Une assurance a été souscrite au cas où vous subiriez un dommage lié à votre participation à cette étude clinique.
- **Aucun frais ne vous sera facturé** pour les analyses spécifiques à cette étude.
- Vous pouvez toujours contacter le médecin investigateur ou un membre de son équipe si vous avez besoin d'informations complémentaires.

### 3) Objectifs et description du protocole de l'étude

Nous vous proposons de participer à une étude clinique portant sur les prédispositions génétiques à la dermatite atopique qui inclura 100 patients et 100 contrôles.

Cette étude a pour but de valider un test génétique qui identifie les mutations du gène de la filagrine et le risque de développer une dermatite atopique.

### 4) Déroulement de l'étude

L'étude consiste en un prélèvement (salive ou frottis buccal), indolore.

**Le laboratoire va analyser votre ADN ou celui de votre enfant en se limitant au gène de la filagrine afin de dépister d'éventuelles variations (mutations) par rapport à la norme pouvant expliquer le risque de dermatite atopique.**

### 5) Risques et inconvénients

Lors de cette recherche votre exposition à un risque éventuel est quasi nulle. Seul un prélèvement de salive ou un frottis buccal est requis.

### 6) Bénéfices

Vous ne devez pas vous attendre à des bénéfices personnels du fait de votre participation à l'étude. Votre médecin sera cependant informé des résultats, après validation du test, et pourrait adapter votre traitement et suivi, ou celui de votre enfant, en fonction de la clinique et des données scientifiques disponibles.

Votre participation nous permettra peut-être de découvrir de nouveaux facteurs de risques impliqués dans la survenue de la dermatite atopique. Ces découvertes pourraient nous aider à améliorer votre suivi et celui d'autres patients.

### 7) Retrait de l'étude

Votre participation, ou celle de votre enfant, 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.

Néanmoins toutes les données encodées jusqu'au retrait de l'étude seront conservées.

**8) Echantillons de matériel biologique collectés au cours de l'étude**

Le promoteur de l'étude s'engage à ce que les échantillons soient utilisés exclusivement dans le contexte préalablement défini. Le surplus de vos échantillons sera stocké dès que les analyses décrites dans ce document auront été effectuées.

Ce surplus pourrait être utilisé ultérieurement avec votre consentement **pour le même projet**, les progrès techniques dans le domaine de la génétique étant constants.

**9) Si vous participez à cette étude clinique, nous vous demandons :**

- De collaborer pleinement au bon déroulement de cette recherche.
- De ne masquer aucune information relative à votre état de santé.

**10) Equipe**

**Médecin investigateur principal** de l'étude :

**Professeur Bours Vincent**, Chef de service Génétique humaine CHU Liège, Généticien

**Responsable des analyses de laboratoire**

**Docteur Vinciane Dideberg**, Généticienne

**Promoteur :**

**Service de génétique du CHU de Liège.**

Si vous avez besoin d'informations complémentaires, mais aussi en cas de problème ou d'inquiétude, vous pouvez contacter le médecin investigateur le **Professeur Bours Vincent** par mail ([ybours@uliege.be](mailto:ybours@uliege.be)).

: « Etude du gène de la filagrine chez des patients souffrant de dermatite atopique »

## II Informations complémentaires

### 1. Risques associées aux procédures de l'étude clinique

Le prélèvement de salive ou le frottis buccal nécessaire à l'analyse de votre matériel génétique est indolore mais peut présenter quelques difficultés chez un enfant (peur du prélèvement, pleurs). Le personnel qui assurera le prélèvement fera le maximum pour réduire ces inconvénients.

### 2. Complément d'informations sur la protection et les droits du participant à une étude clinique

#### *Comité d'Ethique*

Cette étude a été évaluée par deux Comités d'Ethique indépendants, à savoir le Comité d'Ethique Hospitalo-Facultaire Universitaire de Liège qui a émis un avis favorable, et le Comité d'Ethique du CHC de Liège qui a également émis un avis favorable. Les Comités d'Ethique 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, la balance entre risques et bénéfices reste favorable aux participants, que l'étude est scientifiquement pertinente et éthique. En aucun cas vous ne devez prendre l'avis favorable du Comité d'Ethique 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, ou celle de votre enfant, 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 retirer votre consentement 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.

Toutefois, il est conseillé de prévenir le médecin investigateur si vous avez décidé d'arrêter votre participation à l'étude.

Si vous acceptez de participer à l'étude, vous signerez le formulaire de consentement éclairé en deux exemplaires. Le médecin 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.

#### *Coûts associés à votre participation*

Si vous décidez de participer à cette étude, l'entièreté des analyses nécessaires à l'étude sont à charge du promoteur.

#### *Protection de votre identité*

Votre participation, ou celle de votre enfant, à l'étude signifie que vous acceptez que le médecin investigateur, le Professeur Bours, et le médecin responsable du laboratoire, le Docteur Dideberg, recueillent des données vous concernant et que les promoteurs de l'étude les utilisent 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.

### *Protection des données à caractère personnel*

1. Qui est le responsable du traitement des données?

**Le promoteur qui est le service de génétique du CHU de Liège prendra toutes les mesures nécessaires pour protéger la confidentialité et la sécurité de vos données codées, conformément aux législations en vigueur<sup>1</sup>.**

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

Madame Ghislaine Dumont, [ghislaine.dumont@chuliege.be](mailto: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, ou celles de votre enfant, 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?

Toute utilisation de vos données en dehors du contexte décrit dans le présent document ne pourrait être menée qu'avec votre accord et qu'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 : nom, initiales, adresse, sexe, âge/date de naissance, ainsi que les données relatives à la maladie concernée. Il est le seul à pouvoir faire le lien entre votre identité, ou celle de votre enfant, et le code qui vous aura été attribué.

6. Comment mes données sont-elles récoltées ?

Vos données, ou celles de votre enfant, sont 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
- Le médecin qui a prescrit l'analyse et vous a proposé de participer à cette étude
- Le comité d'éthique ayant examiné l'étude

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, ou celles de votre enfant, sont conservées par le promoteur le temps requis par les réglementations.

A l'issue de cette période, les données seront détruites et il ne sera donc plus possible d'établir un lien entre les données codées et vous-même.

---

<sup>1</sup>Ces 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.

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

Non

10. Quels sont mes droits sur mes données ?

Vous avez le droit de consulter toutes les informations de l'étude vous concernant, ou concernant votre enfant, 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 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.

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](mailto:contact@apd-gba.be).

**3. Avenir de votre / vos échantillon(s) collecté(s) au cours de l'étude**

La procédure de codage des échantillons est la même que celle appliquées pour toutes données médicales. Les échantillons transmis au promoteur porteront donc uniquement votre code d'identification dans l'étude.

Le gestionnaire de ces échantillons, le service de génétique du CHU de Liège, s'engage à leur utilisation dans le cadre de la recherche clinique et à leur destruction sur votre demande.

La traçabilité des échantillons et leur conservation seront assurées par la BHUL (Biobanque Hospitalo-Universitaire de Liège) conformément à la loi relative à l'obtention et à l'utilisation de matériel corporel humain (MCH) destiné à des fins de recherche scientifique.

L'échantillon de matériel biologique prélevé est considéré comme un « don » et vous devez savoir que, par principe, vous ne percevrez aucun bénéfice financier (royalties) lié au développement de nouvelles thérapies, dérivées de l'utilisation de votre don de matériel biologique, qui pourraient avoir une valeur commerciale.

Si vous retirez votre consentement à participer à l'étude, vous pouvez en contactant le médecin investigateur, faire détruire la partie encore non utilisée de votre/vos échantillon(s), ou de ceux de votre enfant. Les résultats obtenus à partir de vos échantillons et avant le retrait de votre consentement restent acquis au promoteur de l'étude.

**4) Assurance**

Toute participation à une étude clinique comprend un risque aussi petit soit-il. Le promoteur assume, même en l'absence de faute, la responsabilité du dommage causé au participant (ou en cas de décès, à ses ayants-droit) et lié de manière directe ou indirecte à sa participation à la recherche. Le promoteur a souscrit un contrat d'assurance de cette responsabilité.

En cas de désaccord soit avec le médecin investigateur, soit avec l'expert nommé par la compagnie d'assurances ainsi que chaque fois que vous l'estimeriez utile, vous ou - en cas de décès - vos ayants droit pouvez assigner l'assureur directement en Belgique.

La loi prévoit que la citation de l'assureur peut se faire soit devant le juge du lieu où s'est produit l'incident qui a causé le dommage, soit devant le juge de votre domicile, soit devant le juge du siège de l'assureur.