

Titel van de studie: "Studie van het filagrine-gen bij patiënten met atopische dermatitis

Initiatiefnemer van de studie: Dienst Genetica van het Universitair Ziekenhuis van Luik

Medisch Ethisch Comité: *Ethisch Comité van het Universitair Ziekenhuis van Luik*

Onderzoekend arts: *Professor Bours Vincent, Universitair Ziekenhuis van Luik*

I Informatie die essentieel is voor uw beslissing om deel te nemen

1) Inleiding

U of uw kind hebben huidletsels die verband houden met atopische dermatitis.

Deze chronische huidziekte wordt veroorzaakt door een wijziging van de huidbarrière en een reactie van het immuunsysteem op allergenen of irriterende stoffen die in contact komen met de huid.

Er is aangetoond dat genetische afwijkingen (mutaties), vooral in het filagrinegen, de kwaliteit van de huidbarrière veranderen en in verband worden gebracht met een verhoogd risico op het ontstaan van atopische dermatitis. Patiënten met een dergelijke mutatie hebben vaak chronische, matige tot ernstige atopische dermatitis en hebben naar verluidt ook een verhoogd risico op voedselallergie en astma. Sommige mutaties komen veel voor, vooral bij populaties uit bepaalde delen van Europa (Ierland, Nederland, ...), maar andere zijn veel zeldzamer of specifiek voor andere populaties (Azië, ...). Een analyse van het gehele gen is derhalve noodzakelijk om alle patiënten met een mutatie van dit gen te identificeren.

De identificatie van deze mutaties moet het dus mogelijk maken de behandeling van patiënten met atopische dermatitis te verbeteren door rekening te houden met het chronische karakter van de ziekte en het risico van andere allergische aandoeningen.

Het doel van de huidige studie is **een genetische test te valideren** die ontwikkeld werd door de dienst Genetica van het Universitair Ziekenhuis van Luik. Deze test analyseert de volledige coderende sequentie van het filagrine-gen en een enkele reactie. Dit is een nieuwe methode, die nog zeer weinig wordt gebruikt in de genetische diagnose, en waarvan het potentiële voordeel is dat alle mutaties van dit gen in één enkele reactie en uit een niet-invasief staal kunnen worden opgespoord.

De validatie van de test bestaat uit :

- Om dit gen te bestuderen in een cohort (100 individuen) van kinderen en volwassenen met atopische dermatitis
- Vergelijk de resultaten met die van een controlecohort (100 personen) zonder atopische dermatitis.
- Bevestig de voor elke mutatie verkregen resultaten met een andere, conventionele genetische analysemethode, waarbij elke mutatie afzonderlijk wordt geanalyseerd.

Aan het eind van deze valideringsfase hopen we een nieuwe en doeltreffende genetische test te hebben die in alle populaties kan worden gebruikt en een gepersonaliseerde behandeling van volwassen en pediatrie patiënten met atopische dermatitis mogelijk maakt.

De resultaten van deze analyse zullen, na validatie, worden toegezonden aan de voorschrijvende arts. Afhankelijk van de klinische situatie en de huidlaesies kan de arts dan de follow-up van u of uw kind aanpassen als hij of zij dat nodig acht. In de toekomst kan de arts ook een genetische analyse bij andere familieleden aanbevelen als die tekenen van atopische dermatitis vertonen of als preventieve maatregelen het risico op dermatitis of andere pathologieën kunnen verminderen.

2) Als u deelneemt aan deze klinische studie, moet u zich ervan bewust zijn dat :

- Deze klinische studie wordt uitgevoerd na evaluatie door een **ethisch comité**.
- Uw deelname, of die van uw kind, is **vrijwillig** en moet onbeperkt blijven. Het vereist de ondertekening van een document waarin u uw toestemming geeft. Zelfs na ondertekening kunt u

stoppen met uw deelname aan het onderzoek door de onderzoeksarts hiervan op de hoogte te stellen. Uw beslissing om niet deel te nemen of om te stoppen met deelname aan het onderzoek zal geen invloed hebben op de kwaliteit van uw zorg of op uw relatie met uw arts.

- **De in het kader van deze enquête verzamelde gegevens zijn vertrouwelijk** en uw anonimiteit, of die van uw kind, wordt gewaarborgd wanneer de resultaten worden gepubliceerd. Deze studie voldoet aan de criteria die zijn opgelegd door de Algemene verordening gegevensbescherming (GDPR).
- Er is een verzekering afgesloten voor het geval u schade lijdt in verband met uw deelname aan deze klinische studie.
- **Er zijn geen kosten verbonden aan** de specifieke analyses voor deze studie.
- U kunt altijd contact opnemen met de onderzoekende arts of een lid van zijn of haar team als u meer informatie nodig hebt.

3) Doelstellingen en beschrijving van het studieprotocol

Wij bieden u de mogelijkheid om deel te nemen aan een klinische studie naar de genetische aanleg voor atopische dermatitis, waaraan 100 patiënten en 100 controles zullen deelnemen.

Deze studie heeft tot doel een genetische test te valideren die mutaties in het filagrine-gen en het risico op het ontwikkelen van atopische dermatitis identificeert.

4) Uitvoering van de studie

Het onderzoek bestaat uit een pijnloos staal (speeksel of een uitstrijkje van de mond).

Het laboratorium zal het DNA van u of uw kind analyseren op variaties (mutaties) ten opzichte van de norm die het risico op atopische dermatitis kunnen verklaren.

5) Risico's en nadelen

Tijdens deze zoektocht is uw blootstelling aan mogelijk risico bijna nul.

Alleen een speekselmonster of een monduitstrijkje is nodig.

6) Voordelen

U mag geen persoonlijk voordeel verwachten van deelname aan het onderzoek. Uw arts zal echter op de hoogte worden gebracht van de resultaten, na validatie van de test, en kan de behandeling en follow-up van u of uw kind aanpassen op basis van de beschikbare klinische en wetenschappelijke gegevens. Uw deelname kan ons in staat stellen nieuwe risicofactoren te ontdekken die een rol spelen bij de ontwikkeling van atopische dermatitis. Deze ontdekkingen kunnen ons helpen om uw opvolging en die van andere patiënten te verbeteren.

7) Terugtrekking uit de studie

Uw deelname, of die van uw kind, is vrijwillig en u hebt het recht om uw toestemming voor deelname aan het onderzoek om welke reden dan ook in te trekken, zonder dat u dit hoeft te motiveren.

Alle gegevens die zijn gecodeerd totdat de studie wordt ingetrokken, zullen echter worden bewaard.

8) Monsters van tijdens het onderzoek verzameld biologisch materiaal

De opdrachtgever van de studie verbindt zich ertoe dat de stalen alleen in de vooraf bepaalde context zullen worden gebruikt. Het overschot van uw staal zal worden opgeslagen zodra de in dit document beschreven analyses zijn uitgevoerd.

Dit overschot zou later, met uw toestemming, **voor hetzelfde project** kunnen worden gebruikt, aangezien de technische vooruitgang op het gebied van de genetica constant is.

9) Als u deelneemt aan deze klinische studie, vragen wij u:

- Volledig meewerken aan het goede verloop van dit onderzoek.
- Geen informatie achter te houden over uw gezondheidstoestand.

10) Team

Hoofdonderzoeker van de studie :

Professor Bours Vincent, Hoofd van het Departement Menselijke Genetica CHU Luik, Geneticus

Hoofd laboratoriumanalyse

Dr Vinciane Dideberg, Geneticus

Promotor :

Dienst Genetica van het Universitair Ziekenhuis van Luik.

Indien u meer informatie wenst, of indien u problemen of zorgen hebt, kunt u per e-mail contact opnemen met de onderzoeksarts, **professor Bours Vincent** (vbours@uliege.be).

Studie van het filagrine-gen bij patiënten met atopische dermatitis

II Aanvullende informatie

1. Risico's verbonden aan klinische studieprocedures

Het afnemen van speeksel of een uitstrijkje van de mond voor de analyse van uw genetisch materiaal is pijnloos, maar kan voor een kind enige moeilijkheden opleveren (angst voor het uitstrijkje, huilen). Het personeel dat het staal zal nemen, zal zijn uiterste best doen om deze ongemakken te beperken.

2. Nadere informatie over de bescherming en de rechten van de deelnemer aan een klinische studie

Ethische Commissie

Deze studie werd geëvalueerd door een onafhankelijke ethische commissie, namelijk het Comité d'Ethique Hospitalo-Facultaire Universitaire de Liège, dat een gunstig advies uitbracht. De ethische commissies hebben tot taak de mensen die aan een klinische proef deelnemen te beschermen. Zij waarborgen dat uw rechten als patiënt en als deelnemer aan een klinische proef worden geëerbiedigd, dat het evenwicht tussen risico's en voordelen, gelet op de huidige kennis, gunstig blijft voor de deelnemers, en dat het onderzoek wetenschappelijk relevant en ethisch verantwoord is. In geen geval mag u het gunstig advies van de ethische commissie opvatten als een stimulans om aan deze studie deel te nemen.

Vrijwillige deelname

Aarzel niet om vóór de ondertekening alle vragen te stellen die u nuttig acht. Neem de tijd om met iemand te praten die je vertrouwt als je dat wilt.

Uw deelname, of die van uw kind, aan het onderzoek is vrijwillig en moet vrij van elke dwang blijven: dit betekent dat u het recht hebt niet deel te nemen of uw toestemming zonder opgave van redenen in te trekken, zelfs als u eerder met deelname had ingestemd. Uw beslissing zal geen invloed hebben op uw relatie met de onderzoekende arts of de kwaliteit van uw toekomstige behandeling.

Het is echter raadzaam de onderzoekende arts op de hoogte te brengen als u heeft besloten niet langer aan het onderzoek deel te nemen.

Als u akkoord gaat met deelname aan het onderzoek, zult u het formulier voor geïnformeerde toestemming in tweevoud ondertekenen. De onderzoekende arts zal dit formulier ook ondertekenen en daarmee bevestigen dat hij of zij u de nodige informatie over het onderzoek heeft gegeven. U zult een kopie ontvangen die voor u bestemd is.

Kosten in verband met uw deelname

De tijd die de onderzoekende arts en zijn team aan het onderzoek besteden, wordt betaald door de sponsor.

Als u besluit aan deze studie deel te nemen, zullen de kosten van de voor de studie vereiste analyses volledig door de sponsor worden betaald.

Bescherming van uw identiteit

Door deel te nemen aan het onderzoek stemt u in met het verzamelen van uw gegevens door de onderzoekende arts, professor Bours, en de arts die verantwoordelijk is voor het laboratorium, dr. Dideberg, en met het gebruik van deze gegevens door de sponsors van het onderzoek voor onderzoeksdoeleinden en voor wetenschappelijke en medische publicaties.

De onderzoeker heeft een geheimhoudingsplicht ten aanzien van de verzamelde gegevens. Dit betekent niet alleen dat hij uw naam nooit zal onthullen in het kader van een publicatie of conferentie, maar ook dat hij uw gegevens zal coderen (in de studie wordt uw identiteit vervangen door een identificatiecode) voordat hij ze naar de sponsor stuurt.

De onderzoeker en zijn team zullen dus de enigen zijn die een verband kunnen leggen tussen de gegevens die tijdens het onderzoek worden doorgegeven en uw medische dossiers. De verstrekte persoonsgegevens zullen geen elementen bevatten die u kunnen identificeren.

Bescherming van persoonsgegevens

1. Wie is de voor de verwerking verantwoordelijke?

De **promotor, de dienst genetica van het CHU van Luik**, zal alle nodige maatregelen treffen om de vertrouwelijkheid en de veiligheid van uw gecodeerde gegevens te beschermen, overeenkomstig de geldende wetgeving¹.

2. Wie is de functionaris voor gegevensbescherming?

Mevrouw Ghislaine Dumont, ghislaine.dumont@chuliege.be

3. Op welke rechtsgrondslag worden uw gegevens verzameld?

Het verzamelen en gebruiken van uw informatie is gebaseerd op uw schriftelijke toestemming. Door in te stemmen met deelname aan het onderzoek stemt u ermee in dat bepaalde persoonsgegevens, of die van uw kind, elektronisch worden verzameld en verwerkt voor onderzoeksdoeleinden in verband met dit onderzoek.

4. Met welk doel worden uw gegevens verwerkt?

Elk gebruik van uw gegevens buiten de in dit document beschreven context kan alleen plaatsvinden met uw toestemming en na goedkeuring door de ethische commissie.

5. Welke gegevens worden verzameld?

De onderzoekende arts verbindt zich ertoe alleen die gegevens te verzamelen die strikt noodzakelijk en relevant zijn voor de doelstellingen van deze studie, d.w.z.: naam, voorletters, adres, geslacht, leeftijd/geboortedatum, alsmede gegevens met betrekking tot de betrokken ziekte. Alleen hij/zij kan het verband leggen tussen uw identiteit, of die van uw kind, en de code die aan u is toegekend.

6. Hoe worden mijn gegevens verzameld?

Uw gegevens, of die van uw kind, worden verzameld door de onderzoekende arts en zijn of haar team en/of, indien nodig, bij uw huisarts en/of via openbare registers.

7. Wie kan mijn gegevens zien?

- De onderzoekende arts en zijn team
- De promotor
- De dokter die de test heeft bevolen en u voorstelde om deel te nemen aan deze studie
- De ethische commissie die de studie beoordeelde

Deze mensen zijn gebonden door een geheimhoudingsplicht.

8. Door wie zullen mijn gegevens worden opgeslagen en beveiligd en voor hoe lang?

Uw gegevens, of die van uw kind, worden door de promotor bewaard gedurende de periode die door de regelgeving wordt voorgeschreven.

¹Deze rechten worden u gegarandeerd door de Europese Verordening van 27 april 2016 (RGPD) betreffende de bescherming van persoonsgegevens en het vrije verkeer van gegevens en de Belgische wet van 30 juli 2018 betreffende de bescherming van de persoonlijke levenssfeer ten opzichte van de verwerking van persoonsgegevens.

Na afloop van deze periode worden de gegevens vernietigd en kan er geen verband meer worden gelegd tussen de gecodeerde gegevens en uzelf.

9. Worden mijn gegevens doorgegeven aan andere landen buiten de Europese Unie/Europese Economische Ruimte/Zwitserland?

Geen

10. Wat zijn mijn rechten op mijn gegevens?

U hebt het recht om alle informatie in het onderzoek over u of uw kind in te zien en zo nodig te laten aanpassen.

U hebt het recht om uw toestemming in te trekken overeenkomstig het gedeelte "Intrekking van toestemming" hierboven.

U hebt bijkomende rechten om bezwaar te maken tegen de manier waarop uw gegevens worden verwerkt, om te vragen dat ze worden gewist, om bepaalde aspecten van het gebruik ervan te beperken of om te vragen dat u een kopie van de gegevens krijgt.

Om ervoor te zorgen dat de resultaten van het onderzoek naar behoren worden geëvalueerd, mogen sommige van deze rechten echter pas worden uitgeoefend nadat het onderzoek is voltooid. De uitoefening van uw rechten gebeurt via de onderzoekende arts.

Als u bovendien van mening bent dat uw enquêtegegevens worden gebruikt in strijd met de toepasselijke wetgeving inzake gegevensbescherming, hebt u het recht een klacht in te dienen bij contact@apd-gba.be.

3. Toekomst van uw staal/stalen verzameld tijdens de studie

De procedure voor het coderen van stalen is hetzelfde als voor alle medische gegevens. De stalen die naar de sponsor worden gestuurd, zullen daarom alleen uw studie-identificatiecode dragen.

De beheerder van deze stalen, de dienst Genetica van het Universitair Ziekenhuis van Luik, verbindt zich ertoe ze te gebruiken voor klinisch onderzoek en ze op uw verzoek te vernietigen.

De traceerbaarheid van de stalen en hun bewaring zullen worden verzekerd door het BHUL (Biobanque Hospitalo-Universitaire de Liège) overeenkomstig de wet op het verkrijgen en het gebruik van menselijk lichaamsmateriaal (MCH) bestemd voor wetenschappelijk onderzoek.

Het verzamelde staal als biologisch materiaal worden beschouwd als een "donatie" en u dient zich ervan bewust te zijn dat u in principe geen financieel voordeel (royalty's) zult ontvangen uit de ontwikkeling van nieuwe therapieën, afgeleid van het gebruik van het door u gedoneerde biologisch materiaal, die mogelijk een commerciële waarde hebben.

Als u uw toestemming voor deelname aan het onderzoek intrekt, kunt u contact opnemen met de onderzoekende arts om het ongebruikte deel van het staal of de stalen van u of uw kind te laten vernietigen. De resultaten van uw staal die vóór de intrekking van uw toestemming zijn verkregen, blijven in het bezit van de onderzoekssponsor.

4) Verzekering

Elke deelname aan een klinische studie houdt een risico in, hoe klein ook. De opdrachtgever is aansprakelijk, zelfs bij afwezigheid van schuld, voor schade aan de deelnemer (of in geval van overlijden, aan de personen ten laste van de deelnemer) die direct of indirect verband houdt met de deelname van de deelnemer aan het onderzoek. De sponsor heeft voor deze aansprakelijkheid een verzekering afgesloten.

In geval van onenigheid, hetzij met de behandelende arts, hetzij met de door de verzekeringsmaatschappij aangewezen deskundige, en telkens wanneer u het nuttig acht, kunt u of - in geval van overlijden - uw erfgenamen de verzekeraar rechtstreeks in België voor het gerecht dagen ([Wacht op het EG-dossienummer](#)).

Test génétique filagrine

De wet bepaalt dat de verzekeraar kan worden gedagvaard hetzij voor de rechter van de plaats waar het voorval dat de schade heeft veroorzaakt, zich heeft voorgedaan, hetzij voor de rechter van uw woonplaats, hetzij voor de rechter van de zetel van de verzekeraar.