



Banque de données UMD - DMD France Myopathies de Duchenne Myopathies de Becker



www.umd.be/DMD/

Une banque de données : qu'est que c'est ?

Pour chaque gène, une banque de données associe la description précise de l'**anomalie du gène**, des données **biologiques** et une synthèse détaillée des **signes cliniques** de la maladie pour chaque personne atteinte.

A quoi sert une banque de données ?

Les objectifs de la banque UMD-DMD France sont de :

- ✧ Préciser l'évolution de la maladie : l'**histoire naturelle**
- ✧ Etudier le type, la localisation et la fréquence des **anomalies du gène DMD** associées aux myopathies de Duchenne et de Becker
- ✧ Rechercher les **relations** entre les anomalies du **gène** et les signes **cliniques** de la maladie
- ✧ Faciliter le développement des **essais de nouveaux médicaments** (ou essais cliniques) et l'accès des patients à ces essais.

Qui peut participer à la banque de données ?

Toutes les personnes présentant une **anomalie du gène DMD** (délétion, duplication, mutation ponctuelle...) et des **signes cliniques** de maladie touchant le muscle (myopathies de Duchenne et de Becker, cardiomyopathie ou autres formes plus rares).

La banque de données UMD - DMD France
est réalisée avec le soutien de l'AFM





Banque de données UMD - DMD France



Que contient la banque de données ?

- ✧ Des données **génétiques** : description de l'anomalie génétique suivant la nomenclature internationale, localisation sur le gène, conséquences éventuelles sur l'ARN, mode de transmission...
- ✧ Des données médicales **cliniques** : âge de début, circonstances de diagnostic, fonction motrice, complications orthopédiques, respiratoires, cardiaques, digestives, atteinte neuro-psychologique, croissance...
- ✧ Des **outils d'analyses** génétiques et cliniques permettant de réaliser des études complexes de toutes ces données, y compris du point de vue statistique.

Votre nom n'apparaît jamais dans la banque, il est remplacé par un numéro codé : toutes les données sont donc **anonymes**

Comment les données sont-elles protégées ?

Les données des patients sont protégées par les **lois françaises** (Loi "Informatique et Libertés", Code de la Santé Publique) et **européennes** (directive 96/46/EC, déclaration d'Helsinki).

La banque UMD-DMD France a reçu un avis favorable du CCTIRS (Comité Scientifique pour le Traitement de l'Information en matière de Recherche dans le domaine de la Santé). Elle est déclarée à la CNIL (Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés).



Banque de données UMD - DMD France



Qui collecte les données ?

Les curateurs sont des **médecins** et des **scientifiques** chargés de collecter les données et de vérifier leur qualité. La banque UMD-DMD France est gérée par 4 curateurs, à Paris et à Montpellier : 2 scientifiques pour les données génétiques et 2 médecins pour les données cliniques.

Qui peut accéder aux données et comment ?

✧ En **accès libre** sur le site www.umd.be/DMD/ vous trouverez une description générale de la banque et une synthèse des résultats les plus importants.



✧ En **accès réservé**, les **médecins** et les **scientifiques** pourront accéder à des outils d'analyse utilisant les données génétiques et cliniques anonymes, grâce à un mot de passe obtenu après signature de la charte d'utilisation. Les **industries pharmaceutiques** n'ont pas accès aux données, mais peuvent obtenir certaines informations utiles pour le développement de nouveaux médicaments, en faisant une demande aux curateurs.

Si un essai clinique peut éventuellement concerner un patient, le curateur contacte le médecin qui suit le patient. Ce médecin donne alors au patient toutes les informations nécessaires pour que le patient puisse prendre sa décision de participer ou non à cet essai clinique.



Banque de données UMD - DMD France



Comment participer ?

Le médecin spécialiste qui vous suit peut vous donner toutes les informations nécessaires sur la banque de données et peut vous remettre une **notice d'information** et un **formulaire de consentement**. Ces documents sont aussi téléchargeables à partir du site www.umd.be/DMD/

Vous donnez votre accord en signant le formulaire de consentement, que vous donnez à votre médecin de la consultation multidisciplinaire. Si la personne malade est mineure, les parents (ou le représentant légal) signent le formulaire de consentement. Votre médecin peut alors communiquer vos données aux curateurs de la banque.



Registre de patients TREAT-NMD



TREAT-NMD (Translational Research in Europe for the Assessment and Treatment of Neuromuscular Diseases) est un réseau d'excellence financé par l'Union Européenne dont le but est d'améliorer et de développer les traitements pour les personnes ayant une maladie neuromusculaire (myopathie ou neuropathie).

Les registres de patients TREAT-NMD regroupent les banques de données de tous les pays participant à ce réseau. Ce regroupement de données à l'échelle internationale permettra d'accélérer la mise en place des essais cliniques.

Vous pouvez choisir de **participer également à ce registre**. En donnant votre consentement, une partie de vos données de la banque UMD-DMD France sera transférée dans le registre TREAT-NMD.

Vous pouvez trouver plus d'information sur le site www.treat-nmd.eu