

**FORMULAIRE DE CONSENTEMENT POUR LA PARTICIPATION D'UN**

**SUJET MINEUR**

**à l'étude des gènes impliqués dans les DÉFICITS HYPOPHYSAIRES HÉRÉDITAIRES**

de M .....(1) (nom, prénom)  
demeurant à .....

Le Dr. ....nous a proposé que notre enfant (nom, prénom .....) participe à la recherche organisée par les Docteurs Thierry Brue et Serge Amselem sur les déficits hypophysaires héréditaires. Ce projet de recherche est intitulé : « Déterminants génétiques des hypopituitarismes congénitaux ».

Afin d'éclairer notre décision, nous avons reçu et bien compris les informations suivantes :

Notre enfant (nom, prénom ..... ) est atteint d'un déficit hypophysaire. Cette maladie, qui concerne parfois plusieurs membres d'une même famille, peut-être secondaire à des anomalies siégeant dans des gènes jouant un rôle important dans la croissance ou les grandes fonctions de l'organisme au cours de l'enfance. Le but de cette étude est d'analyser les facteurs génétiques intervenant dans ces maladies.

Le matériel génétique nécessaire à cette étude peut être obtenu par une prise de sang chez les sujets concernés, leurs parents, et frères et sœurs, qu'ils soient atteints ou non par la maladie. La comparaison de l'ADN (matériel chromosomique présent dans le noyau des cellules) provenant des cellules sanguines des sujets malades et des sujets sains permettra de détecter les éventuelles anomalies géniques liées à la maladie. Les bénéfices directs potentiels que nous pouvons attendre de cette étude sont de deux ordres :

- sur le plan du diagnostic de la maladie, la mise en évidence du gène responsable de la maladie permet d'identifier la cause de cette affection et d'affirmer son origine génétique ; ceci peut conduire à rechercher très tôt chez notre enfant d'éventuels déficits endocriniens associés qui sont actuellement latents ; sur le plan familial, il sera également envisageable d'établir un diagnostic précoce de cette affection chez d'autres membres de notre famille.

- sur le plan thérapeutique, selon la nature du gène impliqué et de l'anomalie moléculaire identifiée, un traitement médical spécifique pourrait être proposé à notre enfant.

La durée de notre participation à l'étude correspond à celle nécessaire à la réalisation d'un seul prélèvement sanguin (environ 10 ml). Les analyses moléculaires visant à identifier les gènes impliqués dans la survenue de cette maladie seront effectuées *in vitro* sur les acides nucléiques extraits des cellules sanguines.

Cette recherche a reçu l'avis favorable du Comité Consultatif de Protection des Personnes participant à une Recherche Biomédicale de Marseille II, le 3 septembre 2004.

Toutes les données recueillies et tous les résultats obtenus dans cette étude resteront strictement confidentiels et ne seront publiés, le cas échéant, dans des revues médicales que sous le sceau strict de l'anonymat. Je n'autorise leur consultation que par des personnes mandatées par les responsables de cette étude,

organisateurs de la recherche, pour collaborer à celle-ci et, éventuellement, par un représentant des Autorités de Santé.

Nous pouvons à tout moment demander toute information complémentaire auprès du Docteur .....(n° de tel.....).

Après en avoir discuté et avoir obtenu réponse à toutes nos questions, nous acceptons librement et volontairement que notre enfant participe à la recherche décrite ci-dessus. Nous sommes parfaitement conscients que nous pouvons retirer à tout moment notre consentement à sa participation à cette recherche et cela quelles que soient nos raisons et sans supporter aucune responsabilité. Le fait de ne plus participer à cette recherche ne portera pas atteinte à nos relations avec le médecin investigateur.

Le médecin nous a précisé que nous étions libre d'accepter ou de refuser que notre enfant participe à cette recherche ; cela ne modifiera en rien, ni la prise en charge thérapeutique, ni les relations de confiance mutuelles établies entre nous et l'équipe soignante s'occupant de notre enfant.

Notre consentement ne décharge en rien les organisateurs de la recherche de leurs responsabilités, et nous et notre enfant conservons tous nos droits garantis par la loi.

Fait à ....., le .....

Signature des parents (2)

Signature de l'enfant ou des enfants (2)

Signature de l'investigateur  
ou du médecin qui le représente (2)

- (1) un exemplaire cosigné doit être remis à la personne qui participe à la recherche
- (2) toutes les pages doivent être paraphées.

**LETTRE D'INFORMATION DESTINEE A UN**

**SUJET MINEUR**

et concernant l'étude des gènes impliqués dans les DÉFICITS HYPOPHYSAIRES HÉRÉDITAIRES

Bonjour,

Tu es toi-même, ou un de tes proches parents, atteint d'un retard de croissance ou d'une autre maladie de l'hypophyse. Cette maladie, qui concerne parfois plusieurs membres d'une même famille, peut-être causée par des anomalies siégeant dans des gènes jouant un rôle important dans la croissance au cours de l'enfance et dans les grandes fonctions de l'organisme. Le but de cette étude est d'analyser les facteurs génétiques intervenant dans ces maladies.

Le matériel génétique nécessaire à cette étude peut être obtenu par une prise de sang chez toi-même, ton proche parent malade, ses parents, et frères et sœurs, qu'ils soient atteints ou non par la maladie. La comparaison de l'ADN (matériel chromosomique présent dans le noyau des cellules) provenant des cellules sanguines des sujets malades et des sujets sains permettra de détecter les éventuelles anomalies géniques liées à la maladie. Les bénéfices directs potentiels que toi-même ou ta famille pouvez en retirer sont de deux ordres :

- sur le plan du diagnostic de la maladie, la mise en évidence du gène responsable de la maladie permet d'identifier la cause de cette affection et d'affirmer son origine génétique ; ceci peut conduire à rechercher très tôt d'éventuels déficits endocriniens associés qui sont actuellement latents ; sur le plan familial, il sera également envisageable d'établir un diagnostic précoce de cette affection chez d'autres membres de la famille.

- sur le plan du traitement, selon la nature de l'anomalie identifiée, un traitement médical spécifique pourrait être proposé à toi-même ou à ton parent malade.

La durée de ta participation à l'étude correspond à celle nécessaire à la réalisation d'un seul prélèvement sanguin (environ 10 ml).

Cette recherche a reçu l'avis favorable du Comité Consultatif de Protection des Personnes participant à une Recherche Biomédicale de Marseille II, le 3 septembre 2004

Toutes les données recueillies et tous les résultats obtenus dans cette étude resteront strictement confidentiels. Tu peux à tout moment demander toute information complémentaire auprès du Docteur ..... (n de tel. : .....).

Tu es libre d'accepter ou de refuser de participer à cette recherche ; cela ne modifiera en rien, ni la prise en charge thérapeutique, ni les relations de confiance mutuelles établies entre toi et l'équipe soignante.

**FORMULAIRE DE CONSENTEMENT POUR LA PARTICIPATION DE**  
**SUJETS ADULTES**

**à l'étude des gènes impliqués dans les DÉFICITS HYPOPHYSAIRES HÉRÉDITAIRES**

de M .....(1) (nom, prénom)  
demeurant à .....

Le Dr. .... m'a proposé(e) de participer à la recherche organisée par les Docteurs Thierry Brue et Serge Amselem sur les déficits hypophysaires héréditaires. Ce projet de recherche est intitulé : « Déterminants génétiques des hypopituitarismes congénitaux ».

Afin d'éclairer ma décision, j'ai reçu et bien compris les informations suivantes :

Je suis/mon enfant est/un de mes proches parents est (2) atteint d'un déficit d'hormones hypophysaires. Cette maladie, qui concerne parfois plusieurs membres d'une même famille, peut-être secondaire à des anomalies siégeant dans des gènes jouant un rôle important dans la croissance ou les grandes fonctions de l'organisme au cours de l'enfance et à l'âge adulte. Le but de cette étude est d'analyser les facteurs génétiques intervenant dans ces maladies.

Le matériel génétique nécessaire à cette étude peut être obtenu par une prise de sang chez les sujets concernés, leurs parents, et frères et sœurs, qu'ils soient atteints ou non par la maladie. La comparaison de l'ADN (matériel chromosomique présent dans le noyau des cellules) provenant des cellules sanguines des sujets malades et des sujets sains permettra de détecter les éventuelles anomalies géniques liées à la maladie. Les bénéfices directs potentiels que peut en retirer ma famille sont de deux ordres :

- sur le plan du diagnostic de la maladie, la mise en évidence du gène responsable de la maladie permet d'identifier la cause de cette affection et d'affirmer son origine génétique ; ceci peut conduire à rechercher très tôt chez moi-même/mon enfant/mon parent malade (2) d'éventuels déficits endocriniens associés qui sont actuellement latents ; sur le plan familial, il sera également envisageable d'établir un diagnostic précoce de cette affection chez d'autres membres de notre famille.

- sur le plan thérapeutique, selon la nature du gène impliqué et de l'anomalie éventuellement identifiée, un traitement médical spécifique pourrait être proposé à moi-même/mon enfant/mon parent malade (2).

La durée de ma participation à l'étude correspond à celle nécessaire à la réalisation d'un seul prélèvement sanguin (environ 10 ml). Les analyses moléculaires visant à identifier les gènes impliqués dans la survenue de cette maladie seront effectuées *in vitro* sur les acides nucléiques extraits des cellules sanguines.

Cette recherche a reçu l'avis favorable du Comité Consultatif de Protection des Personnes participant à une Recherche Biomédicale de Marseille II, le 3 septembre 2004

Toutes les données recueillies et tous les résultats obtenus dans cette étude resteront strictement confidentiels et ne seront publiés, le cas échéant, dans des revues médicales que sous le sceau strict de l'anonymat. Je n'autorise leur consultation que par des personnes mandatées par les responsables de cette étude,

organismes de la recherche, pour collaborer à celle-ci et, éventuellement, par un représentant des Autorités de Santé.

Je peux à tout moment demander toute information complémentaire auprès du Docteur .....(n°de tel. : .....).

Après en avoir discuté et avoir obtenu réponse à toutes mes questions, j'accepte librement et volontairement de participer à la recherche décrite ci-dessus. Je suis parfaitement conscient que je peux retirer à tout moment mon consentement à ma participation à cette recherche et cela quelles que soient mes raisons et sans supporter aucune responsabilité. Le fait de ne plus participer à cette recherche ne portera pas atteinte à mes relations avec le médecin investigateur.

Le médecin m'a précisé que je suis libre d'accepter ou de refuser ; cela ne modifiera en rien, ni la prise en charge thérapeutique, ni les relations de confiance mutuelles établies entre moi-même/mon enfant/mon parent malade (2) et l'équipe soignante.

Mon consentement ne décharge en rien les organisateurs de la recherche de leurs responsabilités, et je conserve tous mes droits garantis par la loi.

Fait à ....., le .....

Signature (3)

Signature de l'investigateur  
ou du médecin qui le représente (3)

- (1) un exemplaire cosigné doit être remis à la personne qui participe à la recherche
- (2) rayer la mention inutile
- (3) toutes les pages doivent être paraphées.

LETTRÉ D'INFORMATION DESTINÉE A UN

SUJET MAJEUR

et concernant l'étude des gènes impliquées dans les DÉFICITS HYPOPHYSAIRES HÉRÉDITAIRES

Madame, Monsieur,

Vous-même ou votre enfant présentez un déficit hypophysaire. L'origine de certains de ces déficits hypophysaires n'est pas encore bien connue. Nous vous proposons de participer à un programme de recherche sur ces maladies.

Les déficits hypophysaires concernent parfois plusieurs membres d'une même famille, et peuvent être secondaires à des anomalies siégeant dans des gènes jouant un rôle important dans la croissance au cours de l'enfance. Le but de cette étude est d'analyser les facteurs génétiques intervenant dans ces maladies.

Le matériel génétique nécessaire à cette étude peut être obtenu par une prise de sang chez votre enfant, vous-même et d'autres membres de votre famille, qu'ils soient atteints ou non par la maladie. La comparaison de l'ADN (matériel chromosomique présent dans le noyau des cellules) provenant des cellules sanguines des sujets malades et des sujets sains permettra de détecter les éventuelles anomalies géniques liées au retard de croissance.

Les bénéfices directs potentiels que vous pouvez attendre de cette étude sont de deux ordres :

- sur le plan du diagnostic de la maladie, la mise en évidence du gène responsable de la maladie permet d'identifier la cause de cette affection et d'affirmer son origine génétique ; ceci peut conduire à rechercher très tôt chez votre enfant d'éventuels déficits endocriniens associés qui sont actuellement latents ; sur le plan familial, il sera également envisageable d'établir un diagnostic précoce de cette affection chez d'autres membres de votre famille.

- sur le plan thérapeutique, selon la nature du gène impliqué et de l'anomalie moléculaire identifiée, un traitement médical spécifique pourrait être proposé à votre enfant.

La durée de la participation à l'étude correspond à celle nécessaire à la réalisation d'un seul prélèvement sanguin (environ 10 ml). Les analyses moléculaires visant à identifier les gènes impliqués dans la survenue de cette maladie seront effectuées *in vitro* sur les acides nucléiques extraits des cellules sanguines. Les résultats de ces analyses vous seront communiqués par l'intermédiaire de votre médecin traitant.

Cette recherche a reçu l'avis favorable du Comité Consultatif de Protection des Personnes participant à une Recherche Biomédicale de Marseille II, le 3 septembre 2004

Toutes les données recueillies et tous les résultats obtenus dans cette étude resteront strictement confidentiels et ne seront publiés, le cas échéant, dans des revues médicales que sous le sceau strict de l'anonymat. Ces données ne pourront être consultées que par des personnes mandatées par les responsables de cette étude, organisateurs de la recherche, pour collaborer à celle-ci et, éventuellement, par un représentant des Autorités de Santé. Le traitement informatique et anonyme des données se fera en conformité avec la loi du 6 janvier 1978 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés.

Vous pouvez à tout moment demander toute information complémentaire auprès du Docteur .....(n° de tel. : .....) et retirer votre consentement à la participation à cette recherche, et ce sans supporter aucune responsabilité.

Vous êtes libre d'accepter ou de refuser de participer à cette recherche ; cela ne modifiera en rien, ni la prise en charge thérapeutique, ni les relations de confiance mutuelles établies entre vous et l'équipe soignante.

La participation à cette recherche ne décharge en rien les organisateurs de la recherche de responsabilités, et le participant conserve tous ces droits garantis par la loi.