

LETTRE D'INFORMATION**Projet COMMI****Lutte contre l'errance diagnostique dans les maladies mitochondriales
Projet de constitution d'une cohorte de patients atteints de maladies mitochondriales****Médecin Responsable :**

Prénom/Nom : Véronique Paquis
Service de Génétique Médicale, CHU Nice, Hôpital l'Archet

Médecin Coordinateur

Dr Cécile Rouzier
Service de Génétique Médicale, CHU Nice, Hôpital l'Archet 2
rouzier.c@chu-nice.fr

Madame, Monsieur,

Vous avez été pris en charge pour un diagnostic génétique de maladies mitochondriales.

Les données recueillies pour le projet cohorte de maladies mitochondriales suite à votre prise en charge pourront améliorer le diagnostic futur de ces maladies mitochondriales.

L'utilisation de données clinico-génétique et leur analyse croisée vise à minimiser le temps nécessaire pour un diagnostic de maladie mitochondriale. Plus de la moitié des patients souffrant de maladies mitochondriales sont encore en attente d'un diagnostic.

Le projet de cohorte de maladies mitochondriales consiste à rassembler une cohorte de plus de 400 patients testés par séquençage haut débit (panel ou exome clinique), avec description clinique et génétique, dans les laboratoires du réseau MITODIAG. Ce groupe de patients possède un diagnostic moléculaire confirmé par l'identification d'un ou plusieurs variants pathogènes dans des gènes nucléaires. Les données de cette étude seront anonymisées. Le CHU de Nice est le gestionnaire de ce projet de recherche, il est responsable du traitement et en assure l'organisation et la gestion des données. Le traitement de données réalisé dans le cadre de ce projet est nécessaire à l'exécution de la mission de recherche en santé, d'intérêt public, dont sont investis les CHU.

Ce projet a pour objectif de mieux définir les spectres cliniques associés aux différents gènes impliqués, d'établir des corrélations génotypes/phénotypes et ainsi d'améliorer l'interprétation des analyses génétiques de plus en plus complexes avec un nombre de variants de signification incertaine grandissant.

L'enjeu étant de réduire l'errance diagnostique et d'obtenir un diagnostic fiable par l'interprétation de l'impact clinique de ces nouveaux variants rares. Ainsi que d'améliorer la prise en charge et faciliter l'accès aux essais cliniques des patients et de perfectionner les stratégies de diagnostic moléculaire.

Un fichier informatique comportant vos données va être constitué. **Toutes ces informations seront traitées et analysées de manière confidentielle.** Vos noms et prénoms ne figureront pas dans ce fichier. Seuls les professionnels de santé, personnellement en charge du suivi, auront connaissance de ces données.

La constitution et le traitement de vos données a pour objectif l'amélioration des connaissances actuelles et l'optimisation de la prise en charge des patients dans la même situation que vous. Les résultats globaux obtenus à l'aide de ce projet donneront lieu à une publication dans un article scientifique.

Ce traitement sera réalisé conformément au règlement européen n° 2016/679 du 27 avril 2016 sur la protection des données personnelles (règlement général sur la protection des données) et à la loi n° 78-17 du 6 janvier 1978 relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés (loi Informatique et Libertés).

Vous disposez d'un droit d'accès, de rectification, d'effacement et de limitation du traitement de vos données. Ces droits s'exercent auprès du médecin du centre qui vous a pris en charge, du coordinateur de ce projet ou du Délégué à la Protection des données du CHU de Nice, dpo@chu-nice.fr). La Commission Nationale Informatique et Libertés (<https://www.cnil.fr>, adresse : 3 Place de Fontenoy - TSA 80715 - 75334 PARIS CEDEX 07) est l'autorité française habilitée à recevoir toute réclamation officielle concernant le traitement de vos données.

En l'absence d'opposition de votre part, des travaux de recherche dans la même thématique pourront être conduits à partir des données collectées. Les données qui seront utilisées sont des données ne permettant pas de vous identifier. Si nécessaire, ces données seront transférées à d'autres partenaires publics ou privés nationaux ou internationaux. Le CHU transmettra ces données dans des conditions conformes aux exigences du règlement général sur la protection des données et s'assurera que les pays destinataires offrent un niveau de protection des données jugé adéquat par l'Union Européenne. Les données seront anonymisées par le gestionnaire du projet de la façon suivante avant toute transmission à un tiers :

- retrait du code patient,
- les mois et année de naissance seront remplacés par l'âge,
- les initiales seront supprimées,
- toutes les dates liées à votre prise en charge seront remplacées par des délais.

La durée de conservation des données est conforme à la réglementation en vigueur. En application de la loi Informatique et Libertés, le traitement de vos données est effectué dans le cadre de la méthodologie de référence « MR-004 », dédiée notamment aux études en santé, à laquelle le CHU a signé un engagement de conformité.

Nous vous remercions d'avoir pris le temps de lire cette lettre d'information. Le médecin qui vous a pris en charge peut répondre à toutes vos questions sur le projet pour les maladies mitochondriales si vous le souhaitez.

Vous êtes libre de refuser que vos données soient utilisées pour ce projet sur les maladies mitochondriales et de décider à tout moment de changer d'avis. Le refus n'aura aucun effet sur votre relation avec l'équipe médicale et l'équipe soignante, ni sur la qualité de vos soins futurs. En cas de refus, nous vous remercions de bien vouloir informer le médecin qui vous a pris en charge en retournant le formulaire d'opposition ci-joint.

Merci de conserver cette notice d'information