

NOTE D'INFORMATION



PATIENT INCLUS DANS L'OBSERVATOIRE FRANÇAIS DE L'ANÉMIE DE BLACKFAN-DIAMOND

Madame, Monsieur,

Dans les suites de votre diagnostic de maladie de Blackfan-Diamond, vous avez accepté.e d'être inclus.e dans l'**Observatoire français des patients atteints d'Anémie de Blackfan-Diamond (ABD)**. Le recensement de l'ensemble des données disponibles sur les enfants et adultes atteints de cette maladie est fondamental pour permettre aux médecins de progresser dans la recherche. L'Observatoire a pour objectif de colliger les informations médicales concernant les patients atteints de cette maladie. Ceci permet aux médecins de faire avancer la recherche et de définir au mieux comment traiter et suivre les patients atteints d'ABD.

Afin de faire progresser les connaissances sur cette maladie, le Dr Lecornec et le Dr Leblanc (Service Hématologie Pédiatrique, Hôpital Robert Debré, Paris) mènent une étude s'intéressant à l'évolution à l'âge adulte, intitulée (« Enquête ABD – Adultes ») des patients atteints d'ABD et aux complications liées à la carence en hémoglobine et aux traitements. Afin de mener à bien cette étude, un certain nombre d'informations spécifiques doivent être précisées et sont résumées dans le questionnaire joint à cette lettre d'information.

Vous êtes libre d'accepter ou de refuser de retourner ce questionnaire; votre décision ne modifiera en rien vos rapports avec le médecin qui vous suit et les modalités de votre prise en charge.

L'Observatoire a fait l'objet d'une autorisation par la Commission Nationale Informatique et Libertés (CNIL). Conformément à la loi 78-17 du 6 janvier 1978 modifiée, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification de vos données auprès du médecin en charge de la recherche qui seul connaît votre identité. Vous disposez également d'un droit d'opposition à la transmission des données couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans le cadre de cette recherche et d'être traitées. Vous pouvez également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de vos données médicales en application des dispositions de l'article L 1111-7 du Code de la Santé Publique. Les données recueillies demeureront strictement confidentielles. Elles ne pourront être consultées que par l'équipe médicale, les personnes dûment mandatées et éventuellement par des représentants des autorités sanitaires habilitées. Ces données pourront être à l'origine d'études publiées dans la presse médicale mais en aucun cas votre nom n'apparaîtra dans la publication des résultats. Elles pourront être partagées, sous une forme anonymisée, dans le cadre de projets de recherche épidémiologique, clinique ou biologique, avec des équipes françaises ou Européennes.

Les données enregistrées dans cet observatoire, comportant des données relatives à vos habitudes de vie, y compris vos origines ethniques, et des données génétiques, feront l'objet d'un traitement informatisé par le questionnaire ou pour son compte.

Vous pourrez vous retirer votre accord, à tout moment, sans avoir à expliciter les raisons de cette décision, et sans en supporter aucune conséquence. Nous vous demanderons alors votre accord pour pouvoir utiliser les données déjà collectées dans le cadre de l'Observatoire, avant votre retrait.

ABD – Enquête adultes 2023

Formulaire de consentement pour l’informatisation des données

Je soussignée, _____, confirme avoir reçu toute l’information nécessaire au sujet de l’étude « ABD – Enquête adultes 2023 ».

J’ai bien compris que l’objet de cette étude était d’améliorer la connaissance sur la prise en charge et le retentissement, à l’âge adulte, de l’anémie de Blackfan-Diamond.

J’ai bien compris que cette étude était menée à bien dans le cadre du Centre de référence sur les maladies constitutionnelles de l’érythropoïèse, que les données recueillies seraient centralisées par Mme Isabelle MARIE (responsable de l’enregistrement des données du registre national) et le Dr Nicolas LECORNEC et le Dr Thierry LEBLANC, et qu’elles seraient informatisées sous forme anonyme, au niveau du Centre de Référence, afin de pouvoir être analysées.

J’ai bien compris que l’analyse de ces données et l’éventuelle publication des résultats de cette étude seront effectuées en accord avec les principes édictés en France par la loi « Informatique et Liberté » et que la confidentialité de ces résultats me sera assurée.

Enfin, j’ai bien compris que, conformément à la loi, je conserve un droit de retrait et que, à ma demande, et sans avoir à me justifier, toutes les données me concernant pourront être détruites. Il me suffira pour cela de faire cette demande par écrit auprès du responsable de l’étude, le Dr Thierry Leblanc.

En conséquence de quoi, j’accepte de participer à cette étude et je signe ce formulaire de consentement, en paraphant l’ensemble des pages.

A :

Le : __/__/__

Signature précédée de la mention

« Lu et approuvé »

Études Adultes – 2023

Formulaire pour accord de suivi de l'enquête

Je soussignée, _____, atteste être atteinte d'anémie de Blackfan-Diamond et accepte participer à l'enquête « Adultes – 2023 ».

Dans le cadre précis de cette enquête, j'accepte d'être recontactée pour toute demande de précision ou question supplémentaire par les coordinateurs de cette enquête.

Je préfère être contactée :

- Par courrier à l'adresse suivante :
- Par téléphone au numéro suivant :
- Par courriel à l'adresse mail suivante :

Fait à _____ le _____

Signature

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

Date du jour : __/__/__

- Nom (trois premières lettres) : ___ Prénom (deux premières lettres) : __
- Date de naissance : __/__/__
- Adresse actuelle

- Célibataire
- Mariée ou vivant en couple

Situation professionnelle :

- Niveau d'études :
 - Brevet des collèges
 - Baccalauréat
 - Etudes secondaires

Préciser en clair le niveau d'étude le plus élevé :

- Emploi :
 - Sans profession
 - Travail
 - Chômage
 - Retraite

Préciser en clair votre emploi actuel :

Recevez-vous une aide sociale liée à votre maladie (en dehors de la prise en charge à 100% des traitements et des frais médicaux) : OUI
NON

Si OUI, précisez en clair le type d'aide sociale et le montant mensuel

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

TRAITEMENT ACTUEL DE L'ANEMIE DE BLACKFAN-DIAMOND (1) :

Poids actuel : __ _ kg Taille actuelle : __ _ cm

- Quels sont les médecins actuellement impliqués dans la prise en charge de votre anémie de Blackfan-Diamond :

- | | |
|--|--------------------------|
| Généraliste | <input type="checkbox"/> |
| Médecin interniste | <input type="checkbox"/> |
| Hématologue clinicien (spécialiste des maladies du sang) | <input type="checkbox"/> |
| Hémobiologiste (spécialiste des transfusions) | <input type="checkbox"/> |
| Endocrinologue ou diabétologue (spécialiste des pathologies hormonales ou diabète) | <input type="checkbox"/> |
| Hépatologue (spécialiste des maladies du foie) | <input type="checkbox"/> |
| Gynécologue | <input type="checkbox"/> |
| Si autre, préciser en clair | <input type="checkbox"/> |

A combien estimez-vous le nombre de consultations de suivi pour l'anémie de Blackfan-Diamond chaque année (hors visites à l'hôpital pour transfusion)

- | | |
|--------|--------------------------|
| 1 à 4 | <input type="checkbox"/> |
| 5 à 8 | <input type="checkbox"/> |
| 9 à 12 | <input type="checkbox"/> |
| > 12 | <input type="checkbox"/> |

Préciser en clair s'il y a lieu :

Pouvez-vous joindre à ce formulaire les copies des prises de sang réalisées ces 3 dernières années (résultats d'intérêt : valeurs de l'hémoglobine, des leucocytes et des plaquettes) ?

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

TRAITEMENT ACTUEL DE L'ANEMIE DE BLACKFAN-DIAMOND (2) :

Avez-vous été sous support transfusionnel régulier (*au moins 1 fois par an*) : OUI
NON

Si OUI et que les transfusions ont été arrêtées : date de l'arrêt des transfusions __/__/__

Êtes-vous actuellement sous support transfusionnel (*au moins 1 fois par an*) : OUI
NON

Si OUI : nombre de transfusions par an : 1 - 4
5 - 8
9 - 12
> 12

Nombre de poches de sang par transfusion : __

Nom du centre de transfusion :

Temps de trajet jusqu'au centre de transfusion depuis le domicile (mn) : __

Modalités de déplacement jusqu'au centre de transfusion :

Êtes-vous porteuse d'un cathéter central : OUI
NON

Eventuellement, précisions sur les transfusions :

Avez-vous eu : une hépatite C d'origine transfusionnelle OUI
NON

Une autre infection liée aux transfusions : OUI
NON

Si oui, précisez :

Êtes-vous à jour dans votre vaccination contre l'hépatite B : OUI
NON

Avez-vous et d'autres complications liées aux transfusions : OUI
NON

Si oui, précisez :

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

TRAITEMENT ACTUEL DE L'ANEMIE DE BLACKFAN-DIAMOND (3) :

Prenez-vous actuellement des corticoïdes : OUI
NON

Si oui : depuis quelle année : __ / __ / __

Nom commercial du médicament : _____

Dose en mg par jour : : __

Rythme des prises :

Prise quotidienne

Prise 1 jour sur 2

Si autre rythme : précisez

Indiquer en clair s'il y a eu des périodes de rémission pendant lesquelles les corticoïdes ont été transitoirement arrêtés :

Avez-vous augmenter la dose des corticoïdes de façon transitoire pour traiter votre anémie :

| | | |
|------------------------------|-----|--------------------------|
| | OUI | <input type="checkbox"/> |
| | NON | <input type="checkbox"/> |
| - Sur décision médicale : | OUI | <input type="checkbox"/> |
| | NON | <input type="checkbox"/> |
| - Sur décision personnelle : | OUI | <input type="checkbox"/> |
| | NON | <input type="checkbox"/> |

Si oui, préciser en clair (nom du corticoïde, dose, durée, indication, nombre de modification /an).

Si vous n'êtes plus sous corticoïdes en continu :

Avez-vous eu dans le passé un traitement par corticoïdes : OUI
NON

Date arrêt du médicament : __ / __ / __

Préciser en clair les modalités de ce traitement et la raison de l'arrêt :

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Avez-vous eu des effets secondaires dus aux corticoïdes :

OUI

NON

Si oui, lequel ou lesquels parmi les suivants :

Petite taille :

OUI

NON

Inflammation de l'estomac ou ulcère :

OUI

NON

Ostéoporose :

OUI

NON

Fracture osseuse :

OUI

NON

Tassement vertébral :

OUI

NON

Tendinite, entorse, atteinte ligamentaire :

OUI

NON

Surcharge pondérale :

OUI

NON

Diabète :

OUI

NON

Anomalies du bilan lipidique :

OUI

NON

Hypertension artérielle :

OUI

NON

Autres : :

OUI

NON

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Prenez-vous actuellement des traitements préventifs pour lutter contre les effets secondaires des corticoïdes :

OUI
NON

Si oui, prenez-vous : du calcium

OUI
NON

Si oui : précisez le nom commercial et la dose :

De la vitamine D :

OUI
NON

Si oui : précisez le nom commercial et la dose :

Du potassium :

OUI
NON

Si oui : précisez le nom commercial et la dose :

Un biphosphonate :

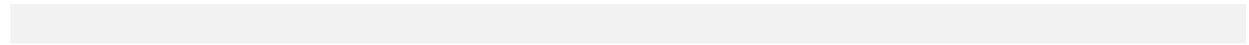
OUI
NON

Si oui : précisez le nom commercial et la dose :

Un anti-acide :

OUI
NON

Si oui : précisez le nom commercial et la dose :



Suivez-vous un régime :

OUI
NON

Si oui, ce régime est :
pauvre en calories
pauvre en sucres
pauvre en graisses
pauvre en sel

Avez-vous déjà passé une ostéodensitométrie osseuse pour évaluer l'ostéoporose :

OUI
NON

Si oui, date du dernier examen : __ / __ / __

Joindre une photocopie du résultat si possible

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

TRAITEMENT ACTUEL DE L'ANEMIE DE BLACKFAN-DIAMOND (4) :

Avez-vous déjà reçu un traitement médicamenteux en traitement de l'anémie de Blackfan-Diamond :

OUI

NON

Précisez en clair :

Avez-vous une greffe de moelle :

OUI

NON

Si oui, précisez le type de donneur et le nom du centre de greffe :

Si vous ne prenez pas de traitement et que vous n'êtes pas transfusé régulièrement :

Date de fin des transfusions : __/__/__

Quel est le taux d'Hb moyen :

moins de 7

7 – 8

8 – 10

10 – 12

> 12

Commentaires libres sur les traitements que vous avez reçus :

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

TRAITEMENT ACTUEL DE L'ANEMIE DE BLACKFAN-DIAMOND (5) :

Avez-vous une surcharge en fer :

OUI

NON

Quel est le dernier taux connu de ferritine :

Date : __/__/__

Avez-vous passé une IRM du foie pour évaluer la surcharge en fer :

OUI : Date du dernier examen __/__/__

Si oui, valeur de la surcharge (avec unités) et joindre compte-rendu si possible :

NON

Avez-vous passé une IRM du cœur pour évaluer la surcharge en fer :

OUI : Date du dernier examen __/__/__

Si oui, valeur de la surcharge (avec unités) et joindre compte-rendu si possible :

NON

Avez-vous actuellement un traitement chélateur du fer :

OUI

NON

Si oui, il s'agit : du DESFERAL® (déféroxamine)

Si Desféral êtes-vous : totalement autonome

Une infirmière met en place l'aiguille

Une infirmière met et retire l'aiguille

FERRIPROX® (défériprone)

EXJADE® (déférasirox)

Traitement : dose par jour (mg) : __

Nombre de jours par semaine : __

Avez-vous présenté une ou plusieurs complications potentielles de l'hémochromatose suivante :

Cirrhose hépatique

Absence de règles

Diabète

Hypothyroïdie

Atteintes articulaires

Autres

Précisions en clair :

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

PATHOLOGIES ASSOCIEES :

Avez-vous été atteint d'un cancer ou d'une leucémie : OUI
NON

Si oui : type de cancer

Âge au diagnostic : __

Traitements : chimiothérapie : OUI
NON

Si oui, nombre et dates des cures : __; __/__/__

Radiothérapie : OUI
NON

Si oui, nombre et dates des séances de radiothérapie : __; __/__/__

Chirurgie : OUI
NON

Si oui, nombre et dates des chirurgies : __; __/__/__

Centre de suivi et nom du médecin référent en oncologie :

Précisions en clair :

Avez-vous bénéficié d'un dépistage du cancer : OUI
NON

Si oui : Dépistage du cancer du sein : OUI
NON

Rythme des mammographies : _____

Date de la dernière mammographie : __; __/__/__

Dépistage du cancer du côlon : OUI
NON

Date de la dernière coloscopie : __; __/__/__

Résultat :

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

Gynécologie / Obstétrique (1) :

Êtes-vous actuellement réglée : OUI
NON

Si OUI, depuis quelle année : _____

Date de vos premières règles : __/__/__

Si NON : êtes-vous ménopausée : OUI
NON

Si NON : avez-vous déjà été régulièrement réglée : OUI
NON

Si vos règles sont anormales, merci de préciser :

Utilisez-vous actuellement un mode de contraception : OUI
NON

Précisions en clair :

Avez- vous déjà fait un bilan pour stérilité : OUI
NON

Précisions en clair :

Avez-vous déjà eu recours à une interruption volontaire de grossesse : OUI
NON

Si oui, merci de préciser le nombre d'IVG et l'indication uniquement si vous le souhaitez :

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

Gynécologie / Obstétrique (2) :

Combien avez-vous eu de grossesse (menée à terme ou non) : __

Pour chaque grossesse, précisez :

Tableau « Grossesses menées à terme » :

| N° | Problèmes pendant la grossesse (1) | Date accouchement | Terme (2) et modalités d'accouchement (3) |
|----|------------------------------------|-------------------|---|
| 1 | | | |
| 2 | | | |
| 3 | | | |
| 4 | | | |

(1) Signaler tout problème pendant la grossesse, si votre traitement de fond a dû être modifié (transfusions ou augmentation des transfusions, corticoïdes ou augmentation des corticoïdes...) si vous avez dû prendre un traitement particulier...

(2) Préciser le terme en semaines d'aménorrhée (tel qu'inscrit dans le carnet de santé) ou en mois.

(3) Césarienne ou voie basse.

Autres précisions en clair s'il y a lieu (en indiquant le n° de la grossesse en cause) :

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

Gynécologie / Obstétrique (3) :

Combien avez-vous eu d'enfants : __

Pour chaque enfant, précisez :

Tableau « Enfants » :

| N° | Sexe (1) | Date de naissance | Poids de naissance | Taille de naissance | Atteint d'ABD (2) | Problèmes médicaux (3) |
|----|----------|-------------------|--------------------|---------------------|-------------------|------------------------|
| 1 | | | | | | |
| 2 | | | | | | |
| 3 | | | | | | |
| 4 | | | | | | |

(1) Mettre « G » pour garçon ou « F » pour fille.

(2) Mettre un « + » si votre enfant est atteint d'anémie de Blackfan-Diamond ou un « - » s'il n'est pas atteint.

(3) Signaler tout autre problème de santé à la naissance ou dans son enfance que présente votre enfant.

Autres précisions en clair s'il y a lieu (en indiquant de quel enfant il s'agit) :

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

Gynécologie / Obstétrique (4) :

Combien avez-vous eu de fausses couches ou d'interruptions de grossesse : __

Pour chacune, précisez :

Tableau « Fausses couches et interruptions de grossesse » :

| N° | Date | Interruption spontanée ou provoquée de la grossesse (1) | Données disponibles éventuellement (1) (2) |
|----|------|---|--|
| 1 | | | |
| 2 | | | |
| 3 | | | |
| 4 | | | |

(1) A précisez uniquement si vous le souhaitez

(2) Précisez le sexe s'il est connu, s'il avait des malformations, si une étude anatomopathologique ou cytogénétique (recherche d'anomalie chromosomique) a été réalisée, si un diagnostic de Blackfan-Diamond a pu être effectué : joindre une photocopie de tout résultat d'examen.

Autres précisions en clair s'il y a lieu (en indiquant de quel FC/IVG il s'agit) :

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question

Questionnaire Anémie de Blackfan-Diamond / Femme

AUTRES PROBLEMES DE SANTE

Avez-vous d'autres problème de sante :

OUI

NON

Si oui : préciser en clair tout autre problème de santé (attribué ou non à l'anémie de Blackfan-Diamond) :

Commentaires libres :

Merci d'avoir pris le temps de remplir ce questionnaire.

Même si vous avez accepté de répondre à ce questionnaire, vous êtes libre de répondre ou non à chaque question