

Puberté et Fertilité chez les patients atteints de galactosémie.

Lettre d'information

Madame, Monsieur,

Vous ou votre enfant êtes atteints de galactosémie. A ce jour, en France, nous ne connaissons pas le nombre d'hommes et de femmes atteints de cette maladie.

Il fait parti des missions des centres de Référence des Maladies Rares de tenter de regrouper le maximum de connaissance sur les patients français afin de pouvoir améliorer et harmoniser les pratiques de soins quel que soit le lieu et le mode de prise en charge médical de chacun. C'est pourquoi, les centres de Référence des Maladies Métaboliques et le centre des Maladies Gynécologiques Médico-chirurgicales Rares de l'hôpital Necker ont travaillé en collaboration avec l'Association des Familles Galactosémiques de France pour mettre en place ce questionnaire national.

Notre premier objectif est de recenser le nombre de patients français atteints de galactosémie, leurs caractéristiques, en particulier concernant la puberté et la fertilité. Notre deuxième objectif est d'établir des recommandations pour votre prise en charge et votre suivi, et plus spécifiquement pour la période de la puberté.

Nous sollicitons votre participation en vous demandant de compléter le plus précisément possible ce questionnaire.

Il s'agit d'une participation volontaire et vous êtes libre de refuser sans que cela ne modifie votre prise en charge habituelle. Vous pouvez également arrêter de participer à cette enquête à tout moment.

Les informations recueillies sur ce questionnaire sont réservées à l'équipe médicale et anonymes, comme l'exige la loi d'information et liberté du 6 janvier 1978, qui vous réserve un droit d'accès et de rectification aux informations qui vous concernent. Si vous souhaitez exercer ce droit, vous pouvez prendre contact auprès des responsables de l'étude.

Il est possible que nous soyons amenés à vous contacter par téléphone si nous avons besoin de précisions sur les données que vous nous avez renseignées.

Les questionnaires complétés feront l'objet d'un traitement informatisé à l'hôpital Necker au sein du Centre de Référence des Maladies Gynécologiques Rares. Vous avez la possibilité si vous le souhaitez d'avoir accès aux résultats de ce questionnaire.

Nous vous remercions de votre participation et nous restons à votre entière disposition pour tout renseignement complémentaire.

Docteur Elisabeth THI BAUD, coordonnatrice

Docteur Isabelle Flechtner

Centre de référence des maladies gynécologiques médico-chirurgicales rares

Hôpital Necker Enfants Malades

Unité d'Endocrinologie, Gynécologie et Diabétologie Pédiatrique

01/44/49/48/04

Attachée de recherche clinique :Mme Magali VIAUD

Magali.viaud@nck.aphp.fr

Tel :01/71/19/64/38