

Puberté et Fertilité chez les patients atteints de galactosémie.

Lettre d'information et consentement (personne mineure ou sous tutelle)

Madame, Monsieur,

Votre enfant est atteint de galactosémie, maladie rare en France. 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-Enfants Malades à Paris et de l'Hôpital Antoine Bécère à Clamart ont travaillé en collaboration avec l'Association des Familles Galactosémiques de France pour mettre en place une étude plus approfondie de la puberté et de la fertilité, dans les suites du questionnaire auquel vous avez accepté de participer et auquel nous avons eu plus d'une centaine de réponses à ce jour.

Notre premier objectif est de mieux connaître la puberté et la fertilité chez les hommes et les femmes galactosémiques, en analysant des résultats biologiques et radiologiques plus précis. Notre deuxième objectif est d'établir des recommandations pour leur prise en charge et leur suivi, et plus spécifiquement pour la période de la puberté. Cette étude concerne les patients des 2 sexes et de tous âges car les dosages hormonaux varient dans le temps mais sont informatifs dès le plus jeune âge.

Nous sollicitons votre participation en vous demandant de faire pratiquer à votre enfant une prise de sang soit dans un laboratoire d'analyse proche de votre domicile, soit à l'occasion de la prochaine prise de sang de surveillance du taux de galactose intra-érythrocytaire. Pour les filles et les femmes, une échographie pelvienne est aussi demandée pour mesurer les ovaires et l'utérus à faire aux mêmes dates que les dosages hormonaux. En cas de traitement hormonal en cours, un arrêt de traitement de 2 mois sera nécessaire pour permettre d'interpréter les résultats.

Cette étude a reçu l'avis favorable du Comité de Protection des Personnes le .

Les informations recueillies 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. Ce fichier a fait l'objet d'une autorisation auprès de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL).

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.

