

Etude génétique et médicale des résistances aux hormones thyroïdiennes.

Les hormones thyroïdiennes, fabriquées par la glande thyroïde, exercent leur action sur de nombreux organes du corps humain en se fixant sur des récepteurs et en les activant. Dans les cas de résistance aux hormones thyroïdiennes, un des récepteurs a une particularité, une mutation, qui le rend moins sensible à l'activation par les hormones. On parle de **résistance aux hormones thyroïdiennes**.

Les effets de cette mutation sont variables entre différentes personnes, et chez une même personne, d'un organe à l'autre. En outre, des mutations différentes peuvent être trouvées chez différentes personnes.

La rareté du syndrome de résistance aux hormones thyroïdiennes conduit, pour tenter d'améliorer les connaissances médicales, à la mise en place d'un fichier confidentiel comportant des éléments du dossier médical des patients et de leurs apparentés, ainsi que les données de l'étude génétique. La constitution de ce fichier a été autorisée par la commission national de l'informatique et des libertés (CNIL) le 26 septembre 2000.

Si vous donnez votre accord, la recherche que nous nous proposons d'effectuer aura potentiellement plusieurs conséquences.

1°) Des données administratives, médicales (cliniques biologiques et génétiques) vous concernant seront incluses dans un fichier national des cas de résistance aux hormones thyroïdiennes.

2°) Un prélèvement pour étude génétique sera réalisé afin de rechercher une mutation responsable de la résistance aux hormones thyroïdiennes. Si une mutation d'un récepteur est identifiée, le diagnostic de résistance aux hormones thyroïdiennes est confirmé et précisé.

3°) Le traitement (parfois une surveillance simple) de votre fonction thyroïdienne sera éventuellement, mais pas obligatoirement ajusté ou modifié.

4°) La présence d'une mutation implique une possible transmission à la descendance et d'autres membres de la famille peuvent en être porteurs même s'ils n'ont aucun signe de maladie thyroïdienne. Lorsque la mutation est identifiée, un diagnostic génétique est possible.

5°) Le fonctionnement normal des récepteurs des hormones thyroïdiennes et certains cas d'anomalie de la fonction thyroïdienne seront peut-être mieux compris grâce à cette recherche à laquelle vous acceptez de participer.

Docteur Patrice RODIEN
Service de médecine C
CHU d'Angers

Le Docteur....., médecin investigateur a proposé à mon enfant de participer à la recherche biomédicale intitulée:

Etude génétique et médicale des résistances aux hormones thyroïdiennes.

J'ai bien compris les renseignements contenus dans la feuille d'information aux personnes, en particulier j'ai bien compris que des données médicales et administratives me concernant seront incluses dans un fichier informatique.

Le médecin m'a précisé que j'étais libre d'accepter ou de refuser sans donner de justification.

Les données recueillies resteront strictement confidentielles et couvertes par le secret médical. Elles ne pourront être consultées que par l'équipe médicale, les personnes dûment mandatées par le promoteur et éventuellement par des représentants des autorités administratives. Le matériel génétique obtenu lors de cette étude sera utilisé uniquement pour les examens spécifiés dans le protocole et ne sera pas vendu (ni cédé à titre gracieux) à d'autres institutions telles que firmes pharmaceutiques, laboratoires de recherche, banque de données..... sauf dans le cas d'un nouveau consentement de ma part à ce sujet.

Je pourrai à tout moment demander toute information complémentaire au Dr.....; Tel :

Après en avoir discuté et obtenu une réponse claire à mes questions concernant cette recherche, j'accepte que mon enfant participe à cette étude. Je pourrai à tout moment retirer mon consentement de participation sans supporter aucune responsabilité. Le fait de ne pas participer à cette étude ne portera pas atteinte à nos relations avec le médecin investigateur.

Mon consentement ne décharge en rien le médecin investigateur de ses responsabilités et mon enfant conserve tous ses droits garantis par la loi.

Fait à:..... Le.....

L'investigateur:
Dr.....

La personne participant à la recherche:

Les parents ou représentants légaux:
.....