



POMPE Connections

Collecte d'informations sur les patients atteints de la maladie de Pompe

L'accès à des informations médicales exactes et à jour est impératif pour vous et votre médecin. Pour obtenir ces informations médicales, des scientifiques, des patients et des entreprises ont participé à une étude et à l'élaboration d'un registre.

L'IPA/Erasmus MC Pompe Survey est alimentée par les patients. Les patients jouent un rôle clé dans ce questionnaire et fournissent des informations aux scientifiques. Le Registre de la maladie de Pompe est un registre électronique contenant des données collectées par le biais des médecins des patients. Il permet d'accéder directement à des données et à des outils qui aident les médecins dans la prise en charge de la maladie. Les patients atteints de la maladie de Pompe et leurs médecins peuvent consulter le site Internet d'information sur le Registre de la maladie de Pompe.



L'IPA/Erasmus MC Pompe Survey et le Registre de la maladie de Pompe sont des initiatives très importantes et complémentaires qui nous aident à en savoir plus sur la maladie de Pompe. Cette brochure vous explique les objectifs des deux bases de données ainsi que leur fonctionnement et vous indique où vous pouvez trouver de plus amples informations.

Q Qu'est-ce que l'IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R En 2002, l'International Pompe Association (IPA) et le Centre médical de l'Université Erasmus (MC) de Rotterdam (Pays-Bas) ont lancé conjointement le projet « Pompe Survey »

qui comprend la mise au point et la diffusion d'un ensemble de questionnaires destinés aux patients plus âgés atteints de la maladie de Pompe. Le but de cette étude était de décrire la forme adulte de la maladie de Pompe : l'évolution naturelle, la gravité de la maladie parmi la population de patients et le recours à des soins (médicaux). Un second objectif était de



www.worldpompe.org

Treatment Edition

Avec le soutien financier de **genzyme**

Autres noms de la maladie de Pompe

Déficit en alpha-glucosidase acide, déficit en maltase acide, glycogénose de type II et déficit en alpha-glucosidase lysosomale. Selon l'endroit du monde où vous vous trouvez, Pompe peut être prononcé « pom-PÉ », « POM-peuh » ou « Pom-PI ».

Collecte d'informations sur les patients atteints de la maladie de Pompe (suite)

mettre au point et de tester des échelles de mesure en vue de l'évaluation de la gravité de la maladie et des changements au fil du temps. Une fois que vous entamez un traitement enzymatique substitutif, il est important de poursuivre (ou de commencer) votre participation afin que les effets de la TES puissent être suivis du point de vue du patient.

Un questionnaire a été mis au point et couvre des sujets tels que le diagnostic, l'historique de la maladie, le développement pendant l'enfance, la mobilité, les problèmes respiratoires, les symptômes spécifiques, les activités quotidiennes et le recours à des soins. Des questionnaires existants ont été ajoutés afin de mesurer la fatigue (échelle de sévérité de la fatigue), le niveau de handicap (échelle Rotterdam du handicap en 9 points) et la qualité de vie (questionnaire SF-36 sur la qualité de vie liée à la santé).

Q Quel est le principe de fonctionnement de l'IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R Pour participer à cette étude alimentée par les patients, vous pouvez contacter votre organisation de patients, le secrétariat de l'IPA ou le Pompe Center à l'Erasmus MC de Rotterdam via le site www.pompecenter.nl. Une fois votre demande de participation reçue, vous serez invité à signer un formulaire de « consentement éclairé ». Il s'agit d'une lettre qui explique le sujet de l'étude, les objectifs et les principes de confidentialité concernant les patients. Ce document peut

être renvoyé directement à l'Erasmus MC ou transféré à votre organisation de patients qui se chargera de le faire suivre. Lorsque le Pompe Center de Rotterdam sera en possession du formulaire de consentement éclairé, vous recevrez le questionnaire chez vous. Une fois que vous avez terminé de compléter le questionnaire, vous pouvez le renvoyer au Pompe Center ou à votre organisation de patients. Les données que vous communiquez seront encodées dans l'ordinateur et analysées à l'Erasmus MC. Si vous êtes d'accord, vous serez invité à compléter le même questionnaire chaque année. Cet apport constant de données fournit des informations de suivi précieuses sur l'évolution naturelle de la maladie et sur l'effet de votre traitement par Myozyme.

Q L'IPA/Erasmus MC Pompe Survey est-elle confidentielle?

R Les informations que vous communiquez au Pompe Center sont confidentielles. Les informations permettant de déduire votre identité sont conservées séparément des réponses au questionnaire, dans une base de données spéciale. Seul un médecin ou un chercheur de l'Erasmus MC Pompe Center peut consulter cette base de données. Chaque participant à l'étude possède un numéro unique dans le cadre de cette étude. Seul ce numéro (et pas votre nom) est utilisé lors de l'analyse des données.

Collecte d'informations sur les patients atteints de la maladie de Pompe (suite)

Q Qu'advient-il des données collectées dans le cadre de l'IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R Chaque réponse individuelle sera liée aux réponses d'autres patients atteints de la maladie de Pompe afin d'obtenir une bonne vue d'ensemble du groupe. Cette approche permet aux scientifiques de disposer d'un suivi individuel et collectif de qualité. Les résultats de l'IPA/Erasmus MC Pompe Survey seront publiés dans des revues scientifiques afin que d'autres médecins et chercheurs travaillant sur la maladie de Pompe puissent bénéficier des données compilées. Une liste de ces publications peut être consultée sur le site Internet du Pompe Center à l'adresse www.pompecenter.nl, sous « *publications* ».

Q Comment puis-je participer à l'IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R Des patients atteints de la maladie de Pompe ont participé à ce projet par l'intermédiaire d'organisations de patients affiliées à l'IPA aux Pays-Bas, en Allemagne, au Royaume-Uni, en France, aux États-Unis, en Australie et au Canada. D'autres y ont participé directement et individuellement via l'Erasmus MC. En France, l'étude est réalisée en coopération avec l'organisation de patients et l'Institut de Myologie à Paris.

Il est encore possible de participer à l'IPA/Erasmus MC Pompe Survey. Le questionnaire est disponible en néerlandais, en anglais, en français et en allemand. Pour plus d'informations, visitez le site du Pompe Center www.pompecenter.nl ou prenez contact avec le secrétariat de l'IPA.

Q Qu'est-ce que le registre d'une maladie?

R Le registre d'une maladie est une base de données contenant des informations médicales sur des patients atteints d'une affection particulière. Les médecins utilisent les informations collectives issues du registre afin de mieux comprendre la maladie et de surveiller l'efficacité de mesures de prise en charge de la maladie. Le but ultime est d'améliorer les résultats cliniques de patients tels que vous. C'est pour cette raison que la participation des médecins et des patients est essentielle à la réussite du registre. Les registres se sont révélés particulièrement précieux dans le cas de maladies rares telles que la maladie de Pompe.

Q Qu'est-ce que le Registre de la maladie de Pompe?

R Le Registre de la maladie de Pompe, commencé en septembre 2004 et sponsorisé par Genzyme, est un programme d'enregistrement mondial, confidentiel et observationnel basé sur Internet, mis en place afin d'améliorer la compréhension de

Collecte d'informations sur les patients atteints de la maladie de Pompe (suite)

l'évolution naturelle de la maladie de Pompe et de suivre les résultats chez les patients. Le Registre de la maladie de Pompe est un programme volontaire ouvert à tous les patients atteints de la maladie de Pompe, quel que soit leur traitement.

Q Quels sont les objectifs du Registre de la maladie de Pompe?

R Le Registre de la maladie de Pompe vise plusieurs objectifs. Il permet d'abord aux patients et à leurs médecins de mieux comprendre la variabilité, la progression et l'histoire naturelle de la maladie de Pompe. Le Registre de la maladie de Pompe est un outil qui permet de mieux caractériser et de décrire la population mondiale des patients atteints de la maladie de Pompe et de surveiller l'efficacité de toute mesure de prise en charge des patients au fil du temps. Grâce au Registre de la maladie de Pompe, les médecins peuvent consulter en ligne des rapports spécifiques à un patient afin de suivre la progression de la maladie et d'améliorer les décisions cliniques. Les médecins accédant au Registre de la maladie de Pompe peuvent également consulter les toutes dernières directives, publications et approches pratiques relatives à la maladie. De plus, le Registre de la maladie de Pompe propose une base en vue d'études et de publications collaboratives abordant de nouveaux domaines de la prise en charge de la maladie de Pompe.

Q Comment le Registre de la maladie de Pompe fonctionne-t-il ?

R Supposons que votre médecin et vous ayez accepté de participer au Registre de la maladie de Pompe. Lorsque vous passez un bilan de santé, une partie des informations cliniques collectées par votre médecin est enregistrée dans le Registre de la maladie de Pompe. Il peut s'agir d'informations sur votre fonction cardiaque, votre fonction musculaire, votre fonction respiratoire ou votre qualité de vie, par exemple.

Seul votre médecin a accès à ces informations individuelles. Toutefois, les données concernant l'ensemble des patients dans le Registre peuvent être consultées de manière collective et anonyme par tous les médecins participants.

Tous les professionnels de la médecine et des soins de santé traitant les patients atteints de la maladie de Pompe sont encouragés à inclure et à suivre leurs patients atteints de la maladie de Pompe dans le Registre de la maladie de Pompe.

Myozyme n'est pas proposé dans le cadre de la participation au Registre de la maladie de Pompe.

Q Les informations du Registre de la maladie de Pompe sont-elles confidentielles?

R Avant d'encoder des données dans le Registre de la maladie de Pompe, votre médecin doit vous demander votre

Collecte d'informations sur les patients atteints de la maladie de Pompe (suite)

autorisation conformément aux réglementations en matière de respect de la vie privée en vigueur dans votre pays ainsi qu'à d'autres lois nationales et locales concernant les informations médicales. Afin de préserver l'anonymat des patients, ceux-ci sont référencés par un numéro d'identification dans le Registre et par aucun autre identifiant unique.

Toutes les informations concernant le médecin sont également confidentielles. Les données concernant un patient et spécifiques à un médecin demeurent confidentielles et ne sont pas communiquées à d'autres médecins sans accord écrit préalable. Aucune comparaison des données entre médecins n'est réalisée. Le Registre de la maladie de Pompe permet également aux médecins participants de comparer des informations cliniques concernant leurs patients atteints de la maladie de Pompe avec les données collectives du registre.

Les données du Registre de la maladie de Pompe sont analysées et consignées dans des rapports périodiquement et en fonction de demandes spécifiques de la communauté médicale concernant les données du Registre. Les médecins sont encouragés à collaborer, partager leurs observations et formuler des hypothèses en vue de l'évaluation ainsi qu'à participer à la collecte de données cliniques afin de guider et d'évaluer des interventions thérapeutiques futures. Par conséquent, le Registre de la maladie de Pompe est un programme à long terme qui durera indéfiniment.

Pour en savoir plus sur le Registre de la maladie de Pompe, consultez le site www.pomperegistry.com.

Q Comment puis-je être inclus dans le Registre de la maladie de Pompe?

R Le Registre de la maladie de Pompe inclut en permanence de nouveaux médecins et leurs patients. Les patients intéressés sont encouragés à en discuter avec leur médecin. Les patients peuvent également consulter le site www.pomperegistry.com afin d'obtenir de plus amples informations et télécharger le programme d'évaluation de la maladie de Pompe. Les patients devront également compléter un formulaire d'autorisation d'inclusion dans le Registre de la maladie de Pompe. Ce formulaire est disponible auprès de votre médecin traitant.

Q Puis-je consulter mes données personnelles dans le Registre de la maladie de Pompe et/ou l'IPA/Erasmus MC Pompe Survey?

R Seul votre médecin peut consulter vos données personnelles encodées dans le Registre de la maladie de Pompe. Dans des cas exceptionnels, les patients qui le demandent spécifiquement peuvent être autorisés à consulter les données de la Pompe Survey les concernant.

Cette publication a pour but de diffuser des informations générales sur le sujet concerné et est distribuée à titre de service public par l'International Pompe Association, étant entendu que l'International Pompe Association ne propose aucun service médical ou professionnel. La science médicale évolue constamment. Les erreurs humaines et les changements dans la pratique ne permettent pas de garantir l'exactitude parfaite de matières aussi complexes. Ces informations doivent être confirmées par d'autres sources, principalement par votre médecin. Veuillez garder à l'esprit que l'efficacité de Mvozyme varie d'une personne à l'autre.