

Merci à tous les patients qui ont accepté de participer au projet GEN-RAR !

La recherche sur les maladies cardiovasculaires avance grâce à vous.

Cette page est dédiée aux patients volontaires pour participer à la recherche GEN-RAR.

Promotion / Responsable de traitement	L'Assistance Publique – Hôpitaux de Paris (AP- HP) est le responsable de traitement de l'étude GEN-RAR qui est portée par le Dr Alexis Hermida le Service Cardiologie, Rythmologie et Stimulation Cardiaque du CHU d'Amiens à Amiens et le Pr Estelle Gandjbakhch de l'Institut de Cardiologie, l'Unité Rythmologie de l'Hôpital de la Pitié-Salpêtrière à Paris.
Justification scientifique	<p>Le rendement inférieur à 50% (plus de la moitié des résultats restent négatifs) du diagnostic des causes génétiques des cardiomyopathies dilatées et des rythmopathies nécessite de revoir les panels de gènes de première intention actuellement investigués (c'est-à-dire la liste des gènes dans lesquels nous recherchons la cause de votre maladie).</p> <p>Le but de cette étude est de rechercher des causes génétiques rares chez des patients atteints de cardiomyopathie dilatée ou de rythmopathies sans cause génétique retrouvée à l'heure actuelle. Nous proposons donc dans ce travail de réaliser un exome et une recherche de myopathie de Steinert.</p> <p>L'exome correspond aux parties du génome (patrimoine héréditaire) effectivement exprimées, conduisant à un phénotype particulier, dont notamment l'apparition de maladies d'origine génétique. Cette approche permettra d'identifier des mutations déjà connues ou d'identifier de nouveaux gènes candidats (gènes que nous ne séquençons pas actuellement dans le cadre des maladies cardiaques).</p> <p>La myopathie de Steinert est une maladie des muscles qui peut atteindre le cœur est dont le diagnostic est compliqué. Cette maladie peut rester méconnue de nombreuses années. Nous souhaitons donc la rechercher de façon systématique. Le but de cette recherche est d'identifier les anomalies génétiques qu'il serait intéressant de dépister chez tous les patients avec une cardiomyopathie dilatée ou une rythmopathie, afin d'améliorer ainsi le diagnostic de première intention.</p>
Objectif principal	L'objectif principal est de rechercher des myotonies de Steinert chez des patients atteints d'une CMD ou d'une rythmopathie sans cause génétique retrouvée.
Liste des destinataires des données et types de données transmises	<p>Les destinataires des données de l'étude GEN-RAR sont précisés dans la lettre d'information qui a été communiquée par le médecin investigateur.</p> <p>- Autre : sera précisé ultérieurement</p>
Date de démarrage de l'étude	Mai 2023
Période d'inclusion des patients	Mai 2023 à 2024
Durée de suivi des patients	Pas de suivi
Référence projet	APHP220612

Les informations sur le Comité d’Ethique de la Recherche de Sorbonne Université qui a approuvé le projet GEN-RAR sont à retrouver [via ce lien](#).

Par ailleurs, GEN-RAR respecte une méthodologie de référence approuvée par la CNIL : la MR-004. [En savoir plus](#).

Comment puis-je revenir sur mon engagement et m’opposer à l’utilisation de mes données ?

Si vous souhaitez vous opposer à l’une ou plusieurs recherches menées dans le cadre de GEN-RAR vous pouvez contacter le médecin qui vous a présenté l’étude lors de votre consultation médicale dans l’Unité de Rythmologie, Service de Cardiologie de l’Hôpital de la Pitié-Salpêtrière ou le Service Cardiologie, Rythmologie et Stimulation Cardiaque du CHU d’Amiens.

En cas de difficultés dans l’exercice de vos droits, vous pouvez saisir le Délégué à la Protection des données de l’AP-HP à l’adresse suivante : protection.donnees.dsi@aphp.fr, qui pourra notamment vous expliquer les voies de recours dont vous disposez auprès de la CNIL.

Quels sont les résultats de cette étude ?

Revenez prochainement sur le site de l’ICAN pour découvrir les premiers résultats du projet GEN-RAR !

Pour quelles études ultérieures utilise-t-on mes données ?

L’étude débute et aucune utilisation ultérieure n’est encore envisagée. N’hésitez pas à revenir régulièrement pour prendre connaissance des nouvelles études qui nécessiteront la réutilisation de ces données.

IHU-ICAN - Fondation pour l’Innovation en Cardiométabolisme et Nutrition
Fondation de Coopération Scientifique par décret du 25 novembre 2011
Hôpital Pitié Salpêtrière - Pavillon Claude Bernard - 47-83 boulevard de l’Hôpital, 75013 PARIS
Tél. : 01 84 82 77 86 - Siret : 538 427 303 00028 - NAF : 9499 Z
www.ihuican.org

L’IHU ICAN est fondé et soutenu par :