



**Hôpitaux Universitaires**  
**La Pitié Salpêtrière - Charles Foix**

47-83 Boulevard de l'hôpital  
75651 PARIS Cedex 13



## **Participation à l'étude sur l'information à la parentèle dans les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes (SCA1, 2, 3, 6, 7)**

Madame, Monsieur,

Dans le cadre d'une étude de recherche clinique portant sur **la circulation de l'information génétique des ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes (SCA1, 2, 3, 6, 7)** le Pr Alexandra DURR, le Dr Delphine HERON, le Pr Marcela GARGIULO et Juliette HENNESSY de la **Consultation de génétique du groupe Pitié-Salpêtrière**, vous invitent à répondre à un questionnaire en ligne.

### **Quel est l'objet de l'étude ?**

Lors des consultations de génétique les questions suivantes sont posées par les familles : « Doit-on informer les membres de la famille du risque qu'ils encourent ? » ; « A quel âge doit-on le faire ? » ; « Qui doit le faire ? » ; « Quels mots pour le dire ? » ; « Doit-on informer les enfants et comment ? » ; « Peut-on avoir recours au diagnostic prénatal et préimplantatoire ? »...

Grâce au financement de l'agence de Biomédecine, nous avons pu élaborer un projet de recherche pour les maladies génétiques héréditaires neurologiques et neuromusculaires dont les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes (SCA1, 2, 3, 6, 7). Ce questionnaire a été élaboré en collaboration avec les associations de malades. Les résultats de cette étude serviront de base à notre réflexion et permettront d'améliorer le conseil génétique et l'accompagnement des familles concernées par les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes (SCA1, 2, 3, 6, 7)

### **A qui s'adresse l'étude ?**

Ce questionnaire en ligne s'adresse à tous les membres, de plus de 18 ans, d'une famille concernée par les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes (SCA1, 2, 3, 6, 7).

Ce questionnaire s'adresse aux personnes :

- ✓ Atteintes par les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes (SCA 1, 2, 3, 6, 7),
- ✓ À risque d'être porteuses du gène muté,
- ✓ Porteuses du gène muté sans signes de la maladie,
- ✓ Non porteuses du gène muté mais ayant des membres de la famille porteurs,
- ✓ Conjoint(e) d'une personne à risque,
- ✓ Conjoint (e) d'une personne porteuse du gène sans signe de la maladie,
- ✓ Conjoint (e) d'une personne atteinte de la maladie,



**Hôpitaux Universitaires  
La Pitié Salpêtrière - Charles Foix**

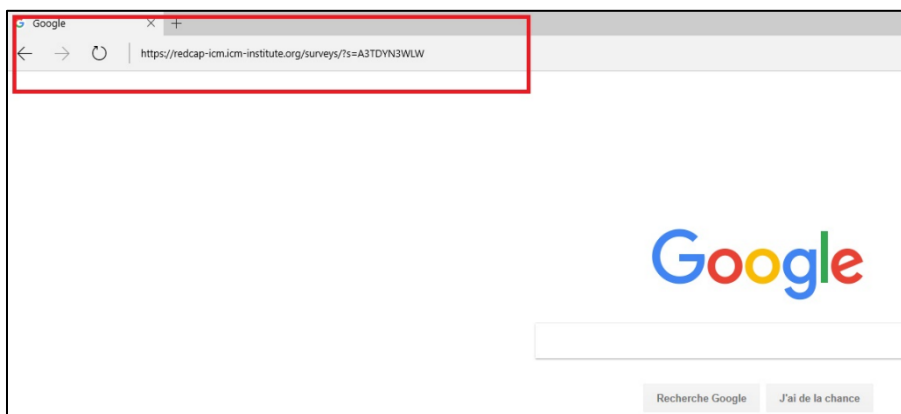
47-83 Boulevard de l'hôpital  
75651 PARIS Cedex 13



### **Comment y participer ?**

Ce questionnaire est en ligne. Pour y répondre, vous pouvez utiliser ce lien url :  
<https://redcap-icm.icm-institute.org/surveys/?s=A3TDYN3WLW>

Vous pouvez le taper dans la barre d'adresse de votre navigateur internet ou celle de votre tablette numérique et le questionnaire apparaîtra :



Ce questionnaire interactif permet d'anonymiser votre identité. Votre nom ainsi que vos informations électroniques ne sont ni demandés, ni enregistrés.

### **En quoi votre participation est essentielle ?**

Votre avis est précieux. Il nous permettra de nous rendre compte de vos ressentis, vos idées, vos réflexions. Toute réponse est intéressante et essentielle. Vous êtes les premiers concernés par la maladie et sans votre opinion, rien n'est possible.

En répondant à ce questionnaire, en quelques minutes, vous participez à la mise en place d'une meilleure prise en charge pour vous, vos proches et tous ceux concernés par les ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes (SCA1, 2, 3, 6, 7)

Vous êtes les acteurs principaux et sans vous, la recherche ne peut avancer.

Pour toute information supplémentaire, vous pouvez contacter la psychologue en charge de l'étude : Juliette Hennessy au 01.57.27.46.69 ou par mail : [juliette.hennessy@icm-institute.org](mailto:juliette.hennessy@icm-institute.org)