

**Histoire naturelle de l'ostéopathie striée avec sclérose crânienne :  
une étude nationale de la BNDMR.  
(OSCS-NHS)**

**NOTE D'INFORMATION**

---

**1. Qu'est-ce que OSCS-NHS ?**

Cette étude a pour but de décrire l'histoire naturelle de l'ostéopathie striée avec sclérose crânienne. Cette maladie est une ostéosclérose diffuse du squelette, d'origine génétique, liée à une mutation du gène *WTX/AMER1*. Cette mutation entraîne une formation osseuse anormalement élevée qui augmente le volume osseux. Les conséquences cliniques sont variables et peuvent entraîner des malformations prédominantes au massif crânio-facial ainsi que des complications neurologiques.

Il n'existe à ce jour aucun traitement curatif de cette maladie. Les patients peuvent avoir à recourir à des interventions chirurgicales au niveau du crâne, de la mâchoire, ou encore du rachis afin d'améliorer les symptômes. Il existe une importante variabilité de l'expression et de la sévérité de la maladie.

Si la description de la maladie est bien étayée dans la population pédiatrique, son histoire naturelle en particulier à l'âge adulte reste peu connue et mal caractérisée.

L'objectif de l'étude OSCS-NHS est de décrire l'histoire naturelle de l'ostéopathie striée avec sclérose crânienne en réutilisant les données déjà enregistrées dans le dossier patient informatisé du centre de référence des maladies osseuses constitutionnelles dans lequel vous (ou votre enfant) êtes(est) suivi.

**2. Qui réalise cette étude?**

L'étude est réalisée par l'équipe opérationnelle de la Banque Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR), en collaboration avec le Pr Thomas Funck-Brentano (responsable scientifique) du AP-HP Lariboisière - 2 rue Ambroise Paré, 75010 Paris

Hôpitaux participants : AP-HP, AP-HM, CHU Amiens, CHU Bordeaux, CHU Poitiers, CHU Montpellier, CHU Nantes, CHU Rennes, CHU Reims, CHU Toulouse, CHU Strasbourg, Hospices Civils de Lyon, CHU de Rouen, CHU de Tours

Le responsable de traitement est l'Assistance Publique-Hôpitaux de Paris, 33 bd de Picpus 75012, Paris

### 3. Comment cette recherche est-elle encadrée ?

Le traitement est fondé sur l'article 6 1. e) « Le traitement est nécessaire pour l'exécution d'une mission d'intérêt public » et conforme à l'article 9 2. j) « le traitement est nécessaire à des fins de recherche scientifique ou historique ou à des fins statistiques » du règlement général sur la protection des données (RGPD).

La recherche a obtenu l'avis favorable du comité scientifique de la Banque Nationale de Données Maladies Rares (BNDMR) le 07/06/2024 et le traitement a été déclaré conforme à la méthodologie de référence MR004 qui encadre la réutilisation des données de l'entrepôt de données de santé BNDMR.

### 4. Quelles données me concernant, comment sont-elles traitées et qui sont les destinataires ?

Vos données personnelles et de santé seront réutilisées à partir de l'entrepôt de données de santé de la Base Nationale des Données Maladies Rares (BNDMR), qui collecte les données dé-identifiées (sans aucune information sur l'identité des personnes) enregistrées dans l'application BaMaRa par les médecins directement à partir du dossier patient informatisé (logiciel de l'hôpital de prise en charge).

Les catégories de données vous concernant sont : les manifestations cliniques, les antécédents chirurgicaux, examens paracliniques, les traitements médicamenteux, ainsi que le retentissement de la maladie sur la vie quotidienne.

Les analyses seront réalisées au sein de la plateforme de la BNDMR à l'APHP, qui héberge l'entrepôt de données maladies rares avec un accès hautement sécurisé et contrôlé (sans possibilité d'externalisation). Seuls les statisticiens déjà formés et sensibilisés sur les règles de sécurité et de confidentialité des données de santé de la BNDMR et les responsables scientifiques de la recherche auront droits d'y accéder, de discuter et de traiter ces données. Si des effectifs inférieurs à 10 sont constatés, leurs valeurs seront arrondies à « <10 » pour éviter de communiquer les chiffres exacts. Aucun export des données personnelles individuelles hors de l'espace sécurisé de la BNDMR n'est permis.

Les destinataires des résultats de cette étude sont : les patients d'abord (via des associations de patients comme Alliance maladie rare) ainsi que la communauté scientifique (poster, présentations orales lors de congrès, publication des résultats dans des revues)

### 5. Quels sont mes droits concernant mes données personnelles informatisées ?

L'utilisation des données vous concernant dans cette recherche n'est pas une obligation. Vous pouvez en effet vous opposer à l'utilisation de ces données, en demander l'accès, la rectification, l'effacement ou la limitation sans aucune conséquence sur la qualité des soins ni la relation avec le médecin qui vous soigne.

- Le droit d'opposition vous permet, si vous ne souhaitez pas que les données de santé vous concernant servent à l'étude, de vous opposer à l'utilisation de ces données de santé.
- Le droit d'accès vous permet de demander à consulter les données vous concernant et à en obtenir une copie ;
- Le droit de rectification vous permet de demander de faire corriger les données vous concernant si vous constatez qu'elles contiennent une erreur ;

- Le droit à l’effacement vous permet de demander que les données vous concernant soient effacées de l’étude.
- En parallèle du traitement de votre demande de rectification ou de votre demande d’opposition par exemple, vous pouvez demander à limiter l'utilisation des données vous concernant, ce qui empêche temporairement leur inclusion dans l’étude.

Pour exercer ces droits, vous pouvez remplir le formulaire en ligne disponible à l’adresse : [http://bndmr.fr/transparence/mes\\_droits](http://bndmr.fr/transparence/mes_droits) ou contacter le délégué à la protection des données personnelles : [protection.donnees.dsi@aphp.fr](mailto:protection.donnees.dsi@aphp.fr)).

Si vous estimez que vos droits concernant le traitement de vos données n’ont pas été respectés, il vous est possible de saisir la Commission Nationale de l’Informatique et des Libertés (CNIL) pour faire une réclamation (<https://www.cnil.fr>).

#### **6. Pendant combien de temps mes données sont-elles conservées ?**

Les données de cette recherche peuvent être conservées jusqu'à deux ans après la dernière publication des résultats de la recherche ou, en cas d'absence de publication, jusqu'à la signature du rapport final de la recherche. Elles font ensuite l'objet d'un archivage pour une durée conforme à la réglementation en vigueur.

#### **7. Un transfert de mes données hors UE est-il prévu ?**

Aucun transfert des données hors UE n’est envisagé.