

Information et consentement pour l'utilisation d'échantillons biologiques et données correspondantes dans la biobanque pour l'étude

«EURECA – European Registry of Familial CAKUT Cases»

Chère patiente/chère participante, cher patient/cher participant,

L'étude d'échantillons biologiques humains et l'analyse des données qui en sont ou en seront tirées sont devenues un instrument important de la recherche médicale. Pour comprendre les maladies, il est important d'en savoir plus sur les processus biologiques sous-jacents. Nous savons par exemple aujourd'hui que le patrimoine génétique (gènes) joue un rôle important dans l'apparition et le traitement des maladies. C'est pourquoi nous demandons à nos patients, et donc à vous aussi, s'ils sont prêts à mettre à notre disposition certains matériaux corporels et données pour la recherche. Les matériaux corporels tels que le sang, l'urine ou les tissus doivent être collectés dans une biobanque et associés aux données médicales correspondantes. Cette biobanque est gérée par Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich.

Votre consentement à l'utilisation d'échantillons biologiques et de données connexes est volontaire. Si vous ne souhaitez pas participer ou si vous souhaitez retirer votre consentement ultérieurement, vous n'en subirez aucun préjudice.

Nous vous informons ci-après sur les objectifs de la biobanque, les procédures et les mesures de protection de vos données personnelles, afin que vous puissiez vous faire votre propre opinion et prendre une décision sur cette base.

1. Quels sont les objectifs de la biobanque ?

La biobanque a pour but d'avancer la recherche médicale. Pour ce faire, les échantillons biologiques collectés et les données associées doivent être conservés à long terme et mis à la disposition de la recherche afin d'améliorer la prévention, le dépistage et le traitement des maladies. L'objectif de cette recherche n'est pas seulement d'établir un diagnostic chez vous ou chez d'autres personnes individuelles ou de détecter des prédispositions à la maladie. Il s'agit plutôt d'établir des corrélations biomédicales lors de l'étude comparative de groupes de personnes plus importants.

Ci-joint un bref résumé de l'orientation de la biobanque en question :

Les malformations congénitales des reins et des voies urinaires (CAKUT) sont l'une des causes les plus fréquentes d'insuffisance rénale chronique et de maladies rénales au stade terminal chez les enfants en Europe, entraînant une mortalité ante- et périnatale importante dans les cas bilatéraux graves. Dans de nombreux cas, un traitement de substitution rénale, y compris la dialyse et la transplantation rénale, est indiqué et la charge socio-économique est élevée.

De nombreux patients atteints de CAKUT présentent des antécédents familiaux, ce qui suggère une influence importante des événements génétiques dans la pathogenèse du CAKUT. Des variantes causant la maladie (probablement pathogènes et pathogènes) ont été identifiées dans plusieurs gènes de développement rénal qui sont à l'origine d'un sous-groupe d'enfants atteints de CAKUT. Toutefois, le taux de détection est faible pour la plupart des gènes. De nouvelles stratégies impliquant le séquençage

de l'exome et du génome permettront d'améliorer le dépistage et donc le taux de détection chez ces enfants.

Le registre EURECA a été initié par le groupe de travail CAKUT/UTI/Bladder Dysfunction de la Société européenne de néphrologie pédiatrique (ESPN). Le registre est dirigé par Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich, Allemagne, et Prof. Stefanie Weber, Centre de médecine pédiatrique, Clinique de médecine pédiatrique II, Marbourg, Allemagne. Dans ce registre, des données cliniques et de génétique moléculaire de patients atteints de CAKUT familial sont systématiquement collectées dans toute l'Europe. Les données cliniques (par ex. diagnostic, évolution de la maladie, valeurs de laboratoire, résultats d'analyses génétiques) et l'anamnèse familiale sont collectées à cette occasion. Les échantillons biologiques sont analysés et stockés à l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich. L'objectif du registre est de découvrir les causes génétiques moléculaires encore inconnues du CAKUT et d'optimiser ainsi à l'avenir le traitement de ces patients.

2. De quel type d'échantillons biologiques et de données s'agit-il ?

Les échantillons biologiques sont des tissus et des fluides corporels qui ont été prélevés au cours de votre hospitalisation/visite médicale actuelle dans le but d'un examen ou d'un traitement, mais qui ne sont plus nécessaires à cet effet et qui seraient donc détruits autrement. S'y ajoutent, le cas échéant, un échantillon de sang de 2 à 5 ml, un échantillon d'urine de 20 ml ou encore un échantillon de tissu de 2 mm, qui sont prélevés en plus. Les données collectées comprennent des informations sélectionnées sur votre personne, notamment des données médicales et génétiques.

3. Comment les échantillons biologiques et les données sont-ils utilisés ?

Les échantillons biologiques et les données que vous fournissez seront utilisés exclusivement pour la recherche sur les maladies héréditaires des reins et des voies urinaires. Les questions précises ne peuvent cependant pas encore être nommées concrètement à l'heure actuelle. Il est possible que des analyses génétiques soient également effectuées sur vos échantillons biologiques, et notamment, dans certains cas, une analyse de l'ensemble de votre patrimoine génétique (génomique).

Pour des raisons logistiques, la biobanque n'est pas en mesure de procéder à des limitations individuelles (p. ex. exclusion de certaines recherches, exclusion de la transmission du matériel à des tiers). Si vous n'êtes pas entièrement d'accord avec le type et la durée d'utilisation décrits, vous ne devez pas donner votre consentement. Les échantillons biologiques et les données doivent être conservés pour une durée indéterminée et mis à disposition pour la recherche médicale.

4. Quels sont les risques liés à votre don ?

a. Risques pour la santé

Une prise de sang est de toute façon prévue chez vous pour des raisons diagnostiques ou thérapeutiques. Dans ce cadre, nous souhaitons prélever environ 2 à 5 ml de sang supplémentaires (ce qui correspond à environ 1 cuillère à soupe). Ce prélèvement ne présente aucun risque supplémentaire pour votre santé.

b. Autres risques

Lors de chaque collecte, stockage et transmission de données issues de vos échantillons biologiques dans le cadre de projets de recherche, il existe des risques de confidentialité (p. ex. la possibilité de vous identifier), notamment en ce qui concerne les informations relatives à votre patrimoine génétique. Ces risques ne peuvent pas être totalement exclus et augmentent à mesure que les données peuvent être mises en relation, notamment si vous publiez vous-même des données génétiques sur Internet (par exemple à des fins de recherche généalogique). Au point 7 "Qui a accès à vos échantillons biologiques et à vos données ?", nous vous expliquons plus en détail comment votre vie privée est protégée.

5. Quels sont les avantages pour vous personnellement ?

Personnellement, vous ne pouvez attendre aucun avantage ou bénéfice immédiat pour votre santé du don de vos échantillons et données. L'évaluation de ces échantillons sert exclusivement à la recherche et ne permet pas de tirer des conclusions sur votre santé. Il est toutefois possible, dans certains cas, qu'un chercheur estime qu'un résultat d'analyse pourrait avoir une importance considérable pour votre santé. C'est notamment le cas lorsqu'il en résulte une forte suspicion d'une maladie grave, éventuellement non identifiée jusqu'à présent, qui pourrait être traitée ou dont l'apparition pourrait être évitée. Dans un tel cas, un retour d'information peut vous être adressé (voir point 9 ci-dessous). Veuillez cocher dans la déclaration de consentement si vous souhaitez recevoir un retour d'information dans un tel cas (voir également le point 9 ci-dessous). Vous pouvez à tout moment modifier votre décision d'accepter ou de refuser la possibilité d'un retour d'information en nous en informant. Notez toutefois que les informations sur la santé que vous obtenez par le biais d'un tel feed-back peuvent devoir être divulguées à d'autres instances (par exemple avant la conclusion d'une assurance maladie ou d'une assurance vie) et que vous pouvez ainsi subir des inconvénients.

Étant donné que des analyses de votre patrimoine génétique sont possibles/prévues, le texte ci-dessus peut également se référer à votre prédisposition génétique à certaines maladies. Les informations relatives à votre patrimoine génétique peuvent également avoir des répercussions sur les membres de votre famille et sur le planning familial.

6. Quels sont les avantages pour la collectivité ?

Les projets de recherche médicale et scientifique visent à améliorer notre compréhension de l'origine des maladies et du diagnostic et, sur cette base, à développer de meilleures mesures de traitement et de prévention.

7. Qui a accès à vos échantillons biologiques et à vos données et comment sont-ils protégés ?

a. Codage de vos échantillons biologiques et de vos données

Toutes les données qui vous identifient directement (nom, date de naissance, adresse, etc.) sont remplacées par un code (pseudonymisé) immédiatement après le prélèvement des échantillons biologiques. Ce n'est que sous cette forme que les échantillons biologiques et les données sont mis à disposition à des fins de recherche.

Les données qui vous identifient directement restent dans l'établissement où les échantillons et les données ont été obtenus et y sont stockés séparément des échantillons biologiques et des données médicales. Les échantillons et les données ne peuvent donc pas être attribués à votre personne sans l'intervention de cet établissement. Une telle attribution n'a lieu que pour compléter des données supplémentaires de votre dossier médical ou pour reprendre contact avec vous, si vous avez accepté d'être contacté (voir point 9 ci-dessous). Les données identifiant votre personne ne sont pas transmises à des chercheurs ou à d'autres tiers non autorisés, tels que des compagnies d'assurance ou des employeurs.

b. La transmission d'échantillons biologiques et de données

Les échantillons biologiques codés et les données médicales sont conservés par Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich, mais peuvent également être transférés à d'autres institutions telles que des universités, des instituts de recherche et des entreprises de recherche au sein de l'UE, à des fins de recherche médicale spécifiques et selon des règles prédéfinies. Dans ce cas, les données peuvent également être associées à des données médicales dans d'autres bases de données, pour autant que les conditions légales soient remplies. Les échantillons biologiques et les données fournis aux chercheurs ne peuvent être utilisés qu'aux fins de recherche prévues et ne peuvent pas être transmis par le destinataire à d'autres fins. Le matériel non utilisé est restitué à la biobanque ou détruit.

c. Le transfert vers des pays hors de l'Union européenne

Vos échantillons et données peuvent également être transmis à des destinataires situés dans des pays hors de l'UE si l'une des conditions suivantes est remplie :

- La Commission européenne a constaté que le pays disposait d'un niveau légal adéquat de protection des données, ou, si cela n'a pas été fait
- L'Institut de génétique humaine convient avec ses partenaires de recherche de clauses contractuelles de protection des données qui ont été décidées ou approuvées par la Commission européenne ou l'autorité de contrôle compétente. Vous pouvez obtenir une copie de ces clauses de protection des données auprès de l'Institut de génétique humaine.

En outre, il peut arriver que des échantillons et des données doivent être transmis à des partenaires de recherche dans des pays tiers pour lesquels aucune de ces deux conditions n'est remplie. Ces pays peuvent avoir un niveau de protection des données inférieur à celui de l'UE. L'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich assure que, même dans ces cas, il obligera contractuellement ses partenaires de recherche à respecter le niveau de protection des données de l'UE, dans la mesure où cela est juridiquement possible. Il existe néanmoins un risque que des organismes publics ou privés accèdent à vos données alors que cela ne serait pas autorisé par la législation européenne sur la protection des données. Il se peut en outre que les droits des personnes concernées y soient moins nombreux ou moins facilement applicables et qu'il n'y ait pas d'autorité de contrôle indépendante qui puisse vous aider à faire valoir vos droits. Dans ce cas, vos échantillons et vos données ne peuvent être transmis que si vous y avez expressément consenti. Pour ce faire, vous pouvez cocher la case correspondante dans la déclaration de consentement.

d. Évaluation par un comité d'éthique

La condition préalable à l'utilisation des échantillons biologiques et des données pour un projet de recherche médicale concret est en principe que le projet de recherche ait été évalué de manière positive par un comité d'éthique indépendant.

e. Publications

Les publications scientifiques de résultats se font exclusivement de manière anonyme, c'est-à-dire sous une forme qui ne permet pas de tirer des conclusions sur votre personne. Cela vaut en particulier pour les informations génétiques. Il est toutefois possible d'enregistrer des informations génétiques dans des banques de données scientifiques particulièrement protégées, qui ne sont pas accessibles au grand public.

8. Est-ce que vous ou la biobanque tirez un avantage financier de l'utilisation de vos échantillons biologiques et de vos données ?

En confiant vos échantillons biologiques au registre EURECA (analyse et stockage des échantillons biologiques à l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich), ceux-ci deviennent la propriété de Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich. En outre, vous autorisez Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich à utiliser vos données. Vous ne recevez aucune rémunération pour la mise à disposition de vos échantillons biologiques et de vos données. Si la recherche génère un bénéfice commercial, vous n'y participerez pas. La biobanque utilise vos échantillons biologiques et vos données exclusivement à des fins scientifiques. Les échantillons et les données ne sont pas vendus. Toutefois, la biobanque peut demander aux utilisateurs une indemnité raisonnable pour la mise à disposition des échantillons biologiques et des données.

9. Est-ce que vous serez recontacté(e) ?

Afin de recueillir d'autres données sur l'évolution, il peut être utile de vous recontacter ultérieurement pour vous demander des informations complémentaires et/ou des échantillons biologiques. En outre, cette nouvelle prise de contact peut être utilisée, par exemple, pour obtenir votre consentement à la mise en relation avec des données médicales provenant d'autres bases de données ou pour vous donner/donner à votre médecin traitant/médecin de l'étude/médecin de famille un feed-back sur des résultats pertinents pour votre santé (voir point 5 ci-dessus).

La prise de contact avec votre médecin traitant se fait par écrit et/ou par téléphone par l'intermédiaire du Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich ou du Prof. Dr. Stefanie Weber, Centre de médecine pédiatrique, Clinique de médecine pédiatrique II à Marbourg.

Veuillez cocher dans la déclaration de consentement si vous souhaitez ou non être recontacté dans ces cas.

10. En quoi consiste votre droit de rétractation ?

Vous pouvez révoquer votre consentement à l'utilisation de vos échantillons biologiques et de vos données à tout moment, sans avoir à vous justifier ni à subir de conséquences négatives. La légalité de l'utilisation des échantillons et des données effectuées jusqu'à la révocation n'en est toutefois pas affectée.

En cas de révocation, les échantillons biologiques sont détruits et les données sont effacées. Un effacement des données ne peut toutefois avoir lieu que dans la mesure où il est possible de le faire avec des moyens techniques raisonnables. En outre, les données issues d'analyses déjà effectuées ne peuvent plus être supprimées.

Au lieu de la destruction ou de l'effacement, vous pouvez également accepter que les échantillons biologiques et les données soient réutilisés à des fins scientifiques sous une forme anonymisée. L'anonymisation signifie que le code d'identification permettant de déterminer de quelle personne provient l'échantillon est effacé (voir point 7a/b ci-dessus). Une telle anonymisation de vos échantillons biologiques ne peut toutefois jamais exclure totalement une attribution ultérieure du matériel génétique à votre personne. Une fois l'anonymisation effectuée, il n'est en outre plus possible de procéder à une destruction ciblée sur la base de votre décision.

Pour une révocation, veuillez-vous adresser à : Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Goethestr. 29, 80336 Munich, Allemagne.

11. quels sont vos autres droits en matière de protection des données ?

La base juridique du traitement des données est votre consentement conformément à l'article 6, paragraphe 1, point a), et à l'article 9, paragraphe 2, point a), du règlement général sur la protection des données. Le responsable au sens du RGPD est Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Goethestr. 29, 80336 Munich, Allemagne.

Vous pouvez demander à Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Goethestr. 29, 80336 Munich, Allemagne, dans le cadre des dispositions légales, des informations sur les données enregistrées vous concernant. De même, vous pouvez demander la rectification de données erronées, la transmission des données que vous avez fournies ainsi que la suppression des données ou la limitation de leur traitement. Pour exercer ces droits, vous pouvez vous adresser à la Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Goethestr. 29, 80336 Munich, Allemagne.

Pour toute demande concernant le traitement des données et le respect de la protection des données, vous pouvez également vous adresser au responsable de la protection des données : Klinikum der Universität München, Pettenkoferstr. 8, 80336 Munich, Allemagne, e-mail datenschutz@med.uni-muenchen.de. Vous disposez également d'un droit de recours auprès de toute autorité de surveillance de la protection des données. Vous trouverez une liste des autorités de surveillance en Allemagne sous https://www.bfdi.bund.de/DE/Infothek/Anschriften_Links/anschriften_links-node.html.

12. Où puis-je obtenir des informations supplémentaires ?

Si quelque chose n'est pas clair pour vous, veuillez demander au médecin traitant avant de donner votre consentement. Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Goethestr. 29, 80336 Munich, Allemagne ou à Prof. Dr. Stefanie Weber, Centre de médecine pédiatrique, Clinique de médecine pédiatrique II, Marbourg, Allemagne.

«EURECA – European Registry of Familial CAKUT Cases»

Veillez lire attentivement la déclaration de consentement suivante, cocher ce qui convient et signer ensuite la déclaration de consentement au bas de cette page, si vous l'acceptez.

Déclaration de consentement

Patient/Participant(nom, prénom) : _____

Date de naissance: _____

J'ai lu la note d'information et j'ai eu l'occasion de poser des questions. Je sais que ma participation est volontaire et que je peux retirer mon consentement à tout moment sans avoir à me justifier et sans que cela me porte préjudice.

J'accepte que mes échantillons biologiques et mes données soient transmis au registre EURECA et à par Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich, comme décrit dans la note d'information, et qu'ils soient utilisés aux fins de recherche médicale mentionnées dans la note d'information. J'accepte en particulier que, comme décrit dans la notice d'information,

- le registre EURECA, représenté par Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Goethestr. 29, 80336 Munich, Allemagne et Centre de médecine pédiatrique, Clinique de médecine pédiatrique II, Baldingerstr., 35033 Marbourg, Allemagne, collecte auprès de moi des données à caractère personnel, en particulier des informations sur ma santé, prélève le cas échéant d'autres données à caractère personnel dans mes dossiers médicaux et enregistre les données sous forme de pseudonyme (c'est-à-dire codées);
- les échantillons biologiques sont conservés sous un pseudonyme par Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich. Je transfère la propriété des échantillons biologiques à par Prof. Dr. J. Höfele, de l'Institut de génétique humaine de l'hôpital universitaire LMU, Munich.
- les échantillons biologiques contenant les données susmentionnées peuvent être transmis sous forme pseudonymisée à des universités, des instituts de recherche et des entreprises de recherche à des fins de recherche médicale.

En outre, je consens à ce que mes échantillons biologiques et mes données soient transférés en dehors de l'UE, même en l'absence d'une décision d'adéquation de la Commission européenne et de clauses de protection des données approuvées par les autorités. J'ai été informé(e) des risques potentiels d'un tel transfert (point 7c de l'information).

☐ Oui ☐ Non

J'accepte d'être recontacté(e) ultérieurement.

- dans le but d'obtenir des informations/échantillons biologiques supplémentaires,

☐ **oui** ☐ **non**

- dans le but d'obtenir mon consentement à l'établissement de liens avec des données médicales provenant d'autres bases de données

☐ **oui** ☐ **non**

- dans le but d'obtenir un retour d'information sur des résultats importants pour ma santé

☐ **oui** ☐ **non**

Ce retour d'information doit être effectué par l'intermédiaire de l'établissement où les échantillons biologiques/données ont été prélevés ou par le médecin suivant (si vous le souhaitez, veuillez l'indiquer) :

Nom et adresse du médecin :

J'ai reçu une copie de l'information sur le patient/prototype et de la déclaration de consentement.

Nom du patient/participant en lettres d'imprimerie

Lieu, date (à inscrire par le patient/participant), signature du patient/ participant

J'ai mené l'entretien d'information et obtenu le consentement du patient/ participant.

Nom de la personne chargée de la sensibilisation en lettres d'imprimerie

Lieu, date Signature de la personne chargée de l'information