

## **Information sur le prélèvement, la conservation, la préparation et l'utilisation des échantillons biologiques humains**

**Au cours du parcours de soin de votre enfant ou du majeur protégé, des échantillons biologiques (sang, tissus, etc.) sont régulièrement prélevés par les équipes soignantes.**

**Ce document est destiné à vous informer sur les prélèvements et l'utilisation des échantillons biologiques de votre enfant ou du majeur protégé.**

**Vous pourrez poser toutes les questions au médecin qui recueillera votre décision.**

### **Qu'est-ce qu'un échantillon biologique humain ?**

Un échantillon biologique est issu de votre organisme. Il peut s'agir de sang et de ses composants (sérum, plasma, globules blancs, etc), de tissu, d'urine, de selles, de salive ou de produits qui en sont dérivés (ADN\*, ARN\*, Fibroblastes, iPSC\*, protéines), de liquides biologiques, etc.

### **A quel moment les échantillons biologiques sont-ils prélevés ?**

Les échantillons biologiques sont collectés dans le cadre de la prise en charge médicale de votre enfant ou du majeur protégé, à l'occasion du diagnostic, d'interventions chirurgicales, d'examen médicaux, ou à l'occasion de son suivi, pendant et après ses traitements. Ces échantillons sont destinés à la prise en charge de votre enfant ou du majeur protégé et à son suivi.

Le recueil d'un tube de sang additionnel peut vous être proposé par l'hôpital dans un cadre de recherche tout comme la collecte de selles, d'urine, de salive, de cheveux, etc.

### **Où et comment sont conservés les échantillons ?**

Les échantillons de votre enfant ou du majeur protégé peuvent être stockés au sein des bibliothèques du campus de l'Hôpital Universitaire Necker-Enfants Malades où ils sont conservés, de façon sécurisée, pour une durée nécessaire à la prise en charge médicale de votre enfant ou du majeur protégé et/ou à la recherche. Sauf volonté contraire exprimée de son vivant, les échantillons pourront être conservés et utilisés après le décès à des fins de recherche.

Chaque site de conservation prépare des produits dérivés et les transmet, en fonction des besoins des équipes pour, soit un éventuel complément d'analyse biomédicale, soit pour des projets de recherche.

### **A quoi peuvent servir les échantillons biologiques ?**

**1 – Au suivi médical :** Une partie des échantillons de votre enfant ou du majeur protégé est analysée en vue de réaliser un diagnostic précis de sa maladie et de lui proposer le meilleur traitement possible. Ils sont conservés de façon à pouvoir y revenir si nécessaire tout au long de sa prise en charge.

**2 – A la recherche liée à sa maladie :** quelque fois, le diagnostic de la maladie ne peut pas être établi par les techniques validées de l'hôpital, dans ce cas, le surplus des échantillons de votre enfant ou du majeur protégé est étudié par les chercheurs du Campus de Necker (Hôpital, INSERM, Université, CNRS, Imagine) afin de rechercher les causes de sa maladie.

Dans ce cadre des études génétiques, peuvent être réalisées dans le but d'approfondir les connaissances sur sa maladie.

**3 – A la recherche, génétique ou non, liée à une autre maladie :** dans ce cas, le surplus des échantillons de votre enfant ou du majeur protégé est étudié, en tant qu'échantillon témoin\*, afin de rechercher les caractéristiques génétiques d'une autre maladie.

### **Quels consentements à la recherche pouvez-vous donner ?**

La participation volontaire de votre enfant ou du majeur protégé à une recherche, génétique ou pas, sur sa maladie ou en tant que sujet « témoin\* » dans le cadre d'une recherche, requiert cinq consentements spécifiques :

- ❶ Pour les recherches génétiques,
- ❷ Pour l'utilisation de ses échantillons biologiques issus du soin pour une finalité de recherche,
- ❸ Pour un tube de sang additionnel spécifique pour la recherche ou pour le recueil d'urine, de selles, de salive, de cheveux, etc. Un tube de sang additionnel pourra être collecté à l'occasion de sa prise en charge médicale.
- ❹ Pour l'utilisation de ses échantillons biologiques en tant que témoin\* dans une autre maladie.
- ❺ Pour la collecte, le traitement et la conservation de ses données médicales associées, y compris en cas d'analyse génétique, ses données génétiques et ses origines ethniques.

Les deux parents (titulaires de l'autorité parentale) ou le représentant légal doi(ven)t signer chacun de ces consentements sauf exception.

### **Quels sont les chercheurs qui peuvent être amenés à travailler sur les échantillons ?**

Les recherches sont assurées par les équipes du Campus de Necker (Hôpital, INSERM, Université, CNRS, *Imagine*), seules ou en partenariats avec des laboratoires de recherche des secteurs public ou privé, en France ou à l'étranger. Cela signifie qu'une partie des échantillons de votre enfant ou du majeur protégé peut être envoyée à l'extérieur auprès d'équipes de recherche qui collaborent avec les équipes du Campus de Necker.

En cas de collaborations avec des équipes extérieures au Campus de Necker, des accords sont conclus permettant aux équipes du Campus de Necker d'accéder aux résultats obtenus.

### **Que deviennent les informations et les données associées à ces recherches ?**

Dans le cadre des recherches effectuées avec les échantillons de votre enfant ou du majeur protégé, les données le concernant ne pourront être transmises qu'une fois déidentifiées, c'est-à-dire, en retirant ses noms, prénoms et date de naissance.

Les données seront recueillies dans les bases de données spécifiques de chaque maladie et déclarées ou autorisées par la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés.

### **Serez-vous prévenu en cas de découverte importante pour la santé ?**

En cas d'analyses génétiques certaines techniques utilisées pour l'analyse de ses caractéristiques génétiques peuvent aboutir à la découverte d'informations génétiques importantes pour sa santé dans le cadre de sa maladie. Vous serez informé, sauf avis contraire de votre part, des résultats concernant la maladie de votre enfant ou du majeur protégé.

Dans l'état actuel des connaissances, d'autres informations génétiques, sans lien avec la maladie de votre enfant ou du majeur protégé, sont éventuellement disponibles mais ne sont pas spécifiquement recherchées. Il n'est donc pas envisagé de possibilité de diagnostic précis sur un autre champ que celui de sa maladie.

### **Que deviennent les résultats de la recherche sur les échantillons ?**

Les résultats de ces recherches peuvent faire l'objet de publications dans des revues scientifiques ou en congrès et les connaissances acquises peuvent donner lieu à des dépôts de brevet et/ou au développement de produits de biotechnologies. Si des résultats issus de ces travaux de recherche

(comme des outils de diagnostic ou de nouveaux traitements) donnent lieu à une valorisation financière au profit des organismes de recherche publics et/ou privés, vous ne pourrez pas prétendre à une rémunération personnelle.

### **Pouvez-vous changer d'avis ?**

Quelle que soit votre décision d'autoriser ou non l'utilisation des échantillons biologiques de votre enfant ou du majeur protégé, vous pourrez revenir sur celle-ci à tout moment. Vous pouvez décider de retirer votre consentement à l'utilisation de ses échantillons et des données qui leur sont associées. De la même façon, vous pouvez à tout moment décider de retirer votre consentement à l'analyse de ses caractéristiques génétiques.

Vous n'avez pas à en indiquer les raisons. Cette décision serait alors sans conséquence sur les relations que vous avez avec l'équipe soignante de votre enfant ou du majeur protégé et sur sa prise en charge. Dans ce cas, ses échantillons seront conservés dans le seul cadre de sa prise en charge médicale.

A l'inverse, vous pouvez, à tout moment donner votre consentement à l'utilisation à des fins de recherche de vos échantillons et des données qui leur sont associées.

A noter qu'à la majorité de votre enfant il lui sera demandé de confirmer les consentements de recherche par la signature du formulaire « adulte ».

### **La recherche sur le Campus de Necker :**

Les programmes de recherche, majoritairement génétiques, mis en place sur le Campus de Necker ont pour objectif d'approfondir les connaissances sur les maladies génétiques et visent à identifier les bases moléculaires et physiopathologiques des maladies génétiques, rares ou pas, notamment par l'identification de mutations et/ou de gènes responsables de ces maladies ; 33 centres de référence de maladies rares sont localisés au sein du Campus soit en tant que centre coordonnateur, soit en tant que centre de compétence.

Les médecins et les chercheurs vont tenter de mieux associer les symptômes présentés pour une maladie (phénotype\*) et les gènes impliqués dans cette maladie (génotype\*), en vue d'améliorer, à terme, la prise en charge diagnostique voir thérapeutique des patients et de leur famille.

Les analyses génétiques consistent à analyser tout ou partie du génome\*, et notamment à réaliser le séquençage\* de l'ensemble des gènes codant pour des protéines ou exome\*. Tout type d'analyse génétique peut donc être réalisé aussi bien par le séquençage d'exome\* que par le séquençage du génome\* complet ou par toute nouvelle technique à venir permettant de faire avancer les recherches. Ces analyses génétiques ont uniquement pour but de mieux comprendre les origines des maladies et de leurs mécanismes. En aucun cas, ces analyses ne seront utilisées pour identifier les personnes.

### **Définitions :**

ADN & ARN	Acide DésoxyriboNucléique & Acide RiboNucléique : Molécules qui renferment l'ensemble des informations génétiques nécessaires au développement et au fonctionnement de l'organisme, notamment pour la fabrication des protéines.
Exome	Ensemble de séquences d'ADN codant pour des protéines.
Génome	Nom donné à l'ensemble du matériel génétique d'un individu, contenu dans son ADN.
Génotype	Tout ou partie de l'information génétique d'un individu.
iPSC	Cellules souches pluripotentes induites (en anglais <i>Induced pluripotent stem cells</i> , iPSC). Ce sont des cellules souches pluripotentes fabriquées en laboratoire à partir de cellules de patients ou de contrôles et qu'on peut ensuite différencier en neurones, en cellules sanguines, en cellules hépatiques par exemple pour reproduire la maladie <i>in vitro</i> .

CGH Array	Technique de cytogénétique sur puces permettant d'analyser les variations du nombre de copies dans l'ADN.
Mutation	Modification qui peut survenir sur l'ADN ou l'ARN, et qui peut conduire à des dysfonctionnements de l'organisme.
Séquençage	Le séquençage concerne la détermination de la séquence d'un ou plusieurs gènes voire du génome complet.
Phénotype	Ensemble des caractères observables d'un individu.
Echantillon témoin	Echantillon qui sert de repère, de point de comparaison.
Biothèques	Centre dans lequel sont stockées des collections d'échantillons biologiques.

## **RAPPEL DE VOS DROITS**

**LIBERTE DE CHOIX** : votre participation aux programmes de recherche, génétique ou non, du Campus de Necker est volontaire. Votre refus de participer n'aura aucune conséquence sur la qualité des soins de votre enfant ou du majeur protégé.

**DROIT A L'INFORMATION** : si vous avez des difficultés pour comprendre, ou si vous avez des questions, n'hésitez pas à les poser. Les équipes sont là pour y répondre.

**DROIT D'ACCES AUX DONNEES PERSONNELLES** : conformément aux dispositions de la CNIL, vous disposez d'un droit d'accès et de rectification aux données concernant votre enfant ou le majeur protégé. Vous disposez également d'un droit d'opposition à la transmission de ses données, y compris des données génétiques et des origines ethniques, couvertes par le secret professionnel susceptibles d'être utilisées dans le cadre des programmes de recherche et d'être traitées. Ces droits s'exercent auprès du médecin référent/généticien qui seul connaît votre identité de votre enfant ou du majeur protégé.

**DROIT A L'ANONYMAT ET A LA CONFIDENTIALITE** : son identité est protégée. Son nom ne sera jamais divulgué. La règle du secret médical s'applique à toutes ses données.

**DROIT A LA COMMUNICATION DES INFORMATIONS RELATIVES A VOTRE SANTE** : Avec votre accord, vous serez informé des éventuelles informations relatives à la santé de votre enfant ou du majeur protégé.

**DROIT DE CHANGER D'AVIS A TOUT MOMENT** : sans avoir à vous justifier, sur l'utilisation des échantillons biologiques de votre enfant ou du majeur protégé à des fins de recherche en contactant son médecin référent/généticien.

**Consentements pour les prélèvements, la préparation, la conservation et l'utilisation des échantillons biologiques en recherche**

Nom de naissance et nom marital de la mère : \_\_\_\_\_

Prénom(s) : \_\_\_\_\_

Nom de naissance du père (ou du représentant légal) : \_\_\_\_\_

Prénom(s) : \_\_\_\_\_

Nom de naissance de l'enfant ou du majeur protégé : \_\_\_\_\_

Prénom(s) : \_\_\_\_\_

Date de naissance : \_\_/\_\_/\_\_\_\_

**A compléter par le médecin :**

**Numéro NIP patient :** \_\_\_\_\_

**Etiquette :** \_\_\_\_\_

*Cocher les cases correspondant à vos choix*

Nous avons bien compris ce qui nous a été exposé sur le prélèvement, la préparation, la conservation et les différentes utilisations des échantillons biologiques de notre enfant ou du majeur protégé et de ses données médicales associées dans le cadre de recherches selon ce qui nous été expliqué par son médecin et qui est décrit dans la lettre d'information, dans le cadre de la maladie de notre enfant : \_\_\_\_\_.

Nous avons bien compris que les échantillons et les données médicales associées de notre enfant ou du majeur protégé, codées, peuvent éventuellement être adressés à d'autres équipes de recherche, en France ou à l'étranger, dans le cadre de collaborations.

A la majorité de notre enfant, il lui sera demandé de confirmer ces consentements par la signature du formulaire de consentements « adulte ».

**1 – Consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques en recherche** : Nous acceptons que les caractéristiques génétiques de notre enfant ou du majeur protégé, puissent être analysées dans le cadre de recherches visant à identifier les bases moléculaires et physiopathologiques (recherches de mutations) de la maladie génétique dont il est atteint. Ces analyses génétiques ont uniquement pour but de mieux comprendre les origines de sa maladie et de ses mécanismes. En aucun cas, ces analyses ne seront utilisées pour l'identifier.

Mère :  OUI  NON  
Père ou représentant légal :  OUI  NON

Nous souhaitons que des informations importantes concernant la maladie de notre enfant ou du majeur protégé nous soient communiquées par l'intermédiaire de son médecin référent / médecin généticien :

Mère :  OUI  NON  
Père ou représentant légal :  OUI  NON

**2 – Consentement pour l'utilisation des échantillons biologiques, recueillis dans le cadre du soin, à finalité de recherche génétique ou pas dans le cadre de la maladie** : Nous acceptons la conservation, la préparation et l'utilisation des échantillons biologiques de notre enfant ou du majeur protégé pour des programmes de recherche du campus Necker.

Mère :  OUI  NON  
Père ou représentant légal :  OUI  NON

**3 – Consentement pour un ou des prélèvement(s) additionnel(s) (sang, urine, salive, selles, cheveux, etc) pour la recherche (génétique ou non), dans le cadre de sa maladie** : Nous acceptons le prélèvement additionnel dans le cadre de la prise en charge médicale de notre enfant ou du majeur protégé pour une finalité exclusive de recherche.

Mère :  OUI  NON  
Père ou représentant légal :  OUI  NON

**4 – Consentement pour l'utilisation des échantillons en tant que témoin dans une autre maladie** : Nous acceptons que les échantillons biologiques de notre enfant ou du majeur protégé puissent être utilisés dans un programme de recherche, génétique ou non, du Campus Necker en tant que témoin pour une autre maladie.

Mère :  OUI  NON  
Père ou représentant légal :  OUI  NON

**5 – Consentement pour l'utilisation des données médicales associées** : Nous acceptons que les données médicales codées de notre enfant ou du majeur protégé y compris, dans le cas d'une analyse génétique, ses données génétiques et/ou ses origines ethniques, puissent faire l'objet d'un traitement informatisé et d'une transmission extérieure dans le cadre de collaboration.

Mère :  OUI  NON  
Père ou représentant légal :  OUI  NON

**Nous avons bien conscience que nous pouvons retirer tout ou partie de ces consentements à tout moment, sans aucune conséquence pour le suivi médical de notre enfant ou du majeur protégé.**

Nous avons vérifié que les cases cochées correspondent bien à notre choix.  
Nous complétons ce formulaire en 2 exemplaires originaux (*pour les mineurs, les deux titulaires de l'autorité parentale ou le représentant légal doivent signer le formulaire*)

Mère	Fait à _____,
Date : __/__/____	Signature :

Père (ou représentant légal)	Fait à _____,
Date : __/__/____	Signature :

Mineur ou Majeur protégé (s'il le souhaite)	Fait à _____,
Date : __/__/____	Signature :

Si vous changez d'avis, vous pouvez faire part de votre nouvelle décision, à savoir que vous ne souhaitez plus ou bien que vous souhaitez désormais, que les échantillons biologiques de votre enfant ou du majeur protégé soient utilisés pour les programmes de recherche, génétique ou pas, du Campus de Necker. Dans ce cas, veuillez contacter le médecin généticien/médecin référent de votre enfant ou du majeur protégé.

Vous pouvez, à tout moment, prendre connaissance des données vous concernant par l'intermédiaire de votre médecin référent/généticien ou du médecin de votre choix et demander la modification des données concernant votre enfant ou le majeur protégé en contactant son médecin généticien/médecin référent.