

## **FORMULAIRE DE CONSENTEMENT POUR LA PARTICIPATION À UNE ÉTUDE**

Pour les parents ou tuteurs et les participants adultes  
(Formulaire en ligne)

**TITRE :** Plateforme de données internationale sur les familles AT

**N°. DE PROTOCOLE :** NB200088

**PROMOTEUR :** Ataxia Telangiectasia Children's Project (Projet sur l'ataxie-télangiectasie chez les enfants)

**INVESTIGATEUR :** Jennifer Thornton, MSW  
Ataxia Telangiectasia Children's Project  
(Projet sur l'ataxie-télangiectasie chez les enfants)  
6810 N. State Rd 7  
Suite 125  
Coconut Creek, Floride 33073  
États-Unis

**NUMÉRO(S) DE TÉLÉPHONE LIÉ(S) À L'ÉTUDE :** Jennifer Thornton, MSW  
954-481-6611  
**Messagerie vocale après fermeture :** 954-481-6611

**REMARQUE :** Si vous êtes le parent ou le tuteur d'un mineur atteint d'ataxie-télangiectasie ou un représentant légal, les termes « vous », « votre » et « vos » ci-dessous se rapportent à la personne participant à l'étude plutôt qu'à vous-même.

### **POINTS CLÉS**

L'initiative « Plateforme de données internationale sur les familles AT » est un projet axé sur les participants et supervisé par des partisans de la recherche sur l'ataxie-télangiectasie (AT), qui permettra aux personnes atteintes d'AT et à leurs familles de contribuer à faire évoluer la recherche et le traitement de la maladie en mettant leurs données génétiques et médicales associées à la disposition des chercheurs du monde entier. Si les familles autorisent également les chercheurs à leur soumettre des questionnaires de suivi, la plateforme permettra à la communauté AT de dialoguer en permanence avec les chercheurs et éventuellement d'accélérer les progrès dans la recherche sur cette maladie. L'objectif ultime de cette initiative est de créer un environnement dans lequel les membres de la communauté AT et leurs familles partageront leurs données cliniques et génétiques et contrôleront leur partage avec les chercheurs pour améliorer la compréhension de la maladie.

#### **1. Quel est le but de cette initiative de recherche ?**

Nous (les promoteurs) souhaitons mieux comprendre les facteurs génétiques, biologiques et liés au mode de vie qui touchent les personnes atteintes d'AT afin d'œuvrer au développement de traitements et d'outils diagnostiques plus efficaces. En collaborant directement avec des patients et en établissant un dialogue permanent avec les chercheurs, nous pourrions étudier un grand nombre de cas dans le monde entier et créer ainsi une ressource complète et évolutive pour la génétique et les caractéristiques médicales de l'AT. Il s'agit d'une étape essentielle vers le développement de traitements potentiels et l'amélioration de la prise en charge.

## **2. Que dois-je faire si je souhaite participer à cette initiative ?**

- Vous devrez répondre à quelques questions sur la façon dont votre maladie vous affecte et sur votre prise en charge médicale.
- Si vous le souhaitez, vous pouvez nous autoriser à contacter votre médecin pour obtenir une copie de votre dossier médical et confirmer éventuellement votre diagnostic.
- Si vous acceptez, vous participerez régulièrement à d'autres études et remplirez des questionnaires sur votre état médical et votre vie quotidienne rédigés par des chercheurs qui analysent vos données. Vous pouvez choisir de ne pas recevoir ces demandes ou refuser de répondre à certaines questions.
- Si vous choisissez de participer à l'étude de séquençage du génome en cours, vous devrez nous envoyer un échantillon de salive dans un colis préaffranchi que nous vous fournirons.
- Si vous acceptez de participer en répondant aux questions et/ou en fournissant un échantillon pour l'étude de séquençage du génome actuellement en phase de recrutement, vous comprenez qu'il peut exister dans votre pays des lois inconnues de nous, mais ce spécimen est fourni de manière volontaire et n'implique l'intervention d'aucun tiers fournissant des informations médicales appartenant à une autre personne, des matériaux ou menant des procédures de recherche. Toutes les interactions se réalisent entre l'individu et la Plateforme de données internationale sur les familles AT.

## **3. Dois-je participer à cette initiative ?**

Non. La participation à cette initiative est volontaire. Si vous refusez de participer, vous ne ferez l'objet d'aucune pénalité et vos prestations resteront inchangées. Même si vous décidez de participer, vous pouvez toujours changer d'avis et demander à ce que vos données ne soient plus partagées. Vous pouvez également choisir de ne pas être contacté pour des études ultérieures. Votre prise en charge médicale ne changera pas, que vous participiez ou non.

## **4. Tirerai-je un bénéfice de ma participation ?**

Il est peu probable que votre participation à cette étude améliore directement ou immédiatement votre propre état de santé. Cependant, les informations que nous recueillons peuvent faciliter les recherches et permettre un jour d'offrir de meilleures solutions de prévention et de traitement de l'AT. Nous vous tiendrons au courant par l'intermédiaire de notre site Web des découvertes majeures rendues possibles par votre participation. Nous ne serons pas en mesure de vous fournir des informations spécifiques sur vos propres données génétiques. Si, à l'avenir, nous estimons que l'analyse de vos résultats génétiques peut influencer ou modifier votre diagnostic d'AT, nous contacterons votre médecin, si vous nous avez autorisés à le faire.

## **5. Quels sont les risques associés à ma participation à cette initiative de recherche ?**

Il existe un risque potentiel que vos informations (qui comprennent les données extraites de votre dossier médical et, éventuellement, vos données génétiques) puissent être consultées par des personnes non autorisées. La diffusion accidentelle de vos données génétiques pourrait permettre de vous identifier ou d'identifier les membres de votre famille. Cependant, nous nous sommes efforcés de minimiser ce risque en limitant soigneusement l'accès aux ordinateurs qui hébergeront vos informations au personnel de cette initiative, ainsi que par la création d'un logiciel avec accès contrôlé et sécurisé qui hébergera les données liées à votre identité (nom, date de naissance, adresse) sous forme chiffrée.

Certaines questions pourraient vous mettre mal à l'aise ou vous contrarier ; dans ce cas, veuillez en informer le personnel investigateur. Vous avez le droit de ne pas répondre à toutes les questions.

## **6. Ma participation à cette initiative me coûtera-t-elle ?**

Non.

## **7. Qui utilisera mes échantillons et consultera mes informations ?**

Une fois votre nom et les informations d'identification directe supprimées (consultables uniquement par le personnel de l'initiative Plateforme de données internationale sur les familles AT qui a signé un accord de confidentialité et a été spécialement formé), vos informations génomiques et médicales seront accessibles aux chercheurs du monde entier via un accès contrôlé et sécurisé développé et exploité par le Broad Institute of MIT and Harvard. Vos données ne seront accessibles qu'aux chercheurs qualifiés ayant reçu l'autorisation du comité d'accès aux données, sélectionné par les représentants de la Plateforme de données internationale sur les familles AT et composé de membres de la famille de patients AT, ainsi que de conseillers scientifiques et médicaux. Nous conserverons la liste de toutes les études utilisant vos informations.

Sachez que votre dossier de recherche (comprenant votre dossier médical, votre formulaire de consentement signé et d'autres informations) sera transmis selon les besoins de l'étude à des organismes chargés du contrôle de l'étude et de la surveillance réglementaire. Par exemple, le comité d'éthique North Star peut avoir accès à votre dossier médical et votre dossier de l'étude. Le Comité d'éthique North Star est un organisme constitué de personnes qui examinent les études cliniques pour protéger les droits et le bien-être des participants.

## **8. Puis-je arrêter ma participation à cette initiative de recherche ?**

Oui, vous pouvez mettre un terme à votre participation à tout moment. Vos données ne seront plus accessibles aux chercheurs pour des études ultérieures. Cependant, les informations déjà partagées avec les chercheurs ne peuvent pas être supprimées des études réalisées.

## **9. Que faire si j'ai des questions ?**

Pour toute question, préoccupation ou réclamation, veuillez envoyer un courrier électronique à l'adresse suivante : [support@atfamilies.org](mailto:support@atfamilies.org) ou téléphoner au numéro indiqué sur la première page de ce formulaire, et demander à parler avec l'un des membres de l'équipe de l'initiative Plate-forme de données internationale sur les familles AT spécialement formé et connaissant bien la plate-forme de données. Ces coordonnées de contact peuvent également être utilisées dans le cas où vous considérez avoir présenté un problème lié à l'étude.

Si vous avez des questions au sujet de vos droits en tant que sujet de recherche ou si vous avez des questions, des préoccupations ou des réclamations au sujet de l'étude, vous pouvez contacter :

Comité d'éthique North Star  
Courrier électronique : [info@northstarreviewboard.org](mailto:info@northstarreviewboard.org)

North Star est un comité constitué de personnes qui examinent de manière indépendantes les recherches.

North Star ne sera pas en mesure de répondre à certaines questions spécifiques à l'étude, comme par exemple les heures de rendez-vous. Cependant, vous pouvez contacter North Star si vous ne parvenez pas à contacter l'équipe de l'étude ou si vous souhaitez parler à quelqu'un en dehors de l'équipe de l'étude.

## **PLATEFORME DE DONNÉES INTERNATIONALES SUR LES FAMILLES AT** **FORMULAIRE COMPLET DE CONSENTEMENT DE PARTICIPATION À UNE RECHERCHE**

### **A. Introduction**

Vous êtes invité(e) à participer à une initiative qui permettra de recueillir et d'analyser des échantillons biologiques et des informations médicales de personnes atteintes d'ataxie-télangiectasie (AT). Le but de cette initiative est de créer une plateforme de données consultable par les chercheurs qualifiés et autorisés par un comité d'accès aux données AT et de permettre aux chercheurs de maintenir un dialogue permanent avec la communauté AT. Ces données pourraient aider les chercheurs à mieux comprendre les facteurs génétiques et médicaux qui affectent l'AT et éventuellement leur permettre de développer des moyens de traitement et de prévention. Plus de 500 personnes atteintes d'AT ont participé à cette initiative de recherche jusqu'à présent.

Vous êtes invité(e) à participer à cette initiative parce que vous avez été diagnostiqué(e) comme étant atteint d'AT. Si vous participez à cette initiative, nous vous demanderons de répondre à des questions sur votre état médical et de permettre l'accès à vos dossiers médicaux. Nous publierons périodiquement de nouveaux questionnaires portant sur votre maladie rédigés par des chercheurs qui analysent vos données. Vous pouvez choisir de ne pas recevoir ces nouveaux questionnaires ou refuser de répondre à certaines questions.

Vous serez également invité(e) à participer à une étude de séquençage du génome. Le promoteur utilisera votre salive pour examiner vos gènes (votre ADN). L'ADN se trouve dans les cellules et est propre à chacun de nous. Il détermine entre autres la couleur des cheveux ou des yeux. Votre ADN peut vous rendre plus susceptible de contracter certaines maladies ou affecter l'efficacité d'un médicament ou la survenue d'effets secondaires.

Si vous choisissez de participer à l'étude génomique, vous devrez nous envoyer un échantillon de salive et nous autoriser à étudier votre génome à l'aide d'une technologie appelée « séquençage de l'ADN ». Le séquençage de l'ADN permet de « lire » l'ADN de façon à identifier des modifications qui peuvent contribuer à la constitution et au comportement des cellules. Vos données génomiques et médicales seront étudiées avec celles d'autres personnes AT participant à cette étude, et elles seront conservées pour des études ultérieures.

Ce formulaire présente cette initiative de recherche de façon à vous aider à décider si vous souhaitez ou non participer. Il indique ce que vous aurez à faire si vous décidez de prendre part à l'étude, ainsi que les risques et les avantages liés à votre participation.

Pour toute question ou en cas de doute, n'hésitez pas à contacter le personnel de l'étude. Vous devriez également discuter de votre participation avec une personne de votre choix pour mieux comprendre ce projet et les options qui vous sont proposées. Ne signez ce formulaire que si vous avez obtenu toutes les réponses à vos questions et si vous décidez de participer à ce projet.

### **B. Quel est le but de cette initiative de recherche ?**

Nous voulons mieux comprendre l'AT dans l'espoir de pouvoir développer des thérapies pour cette maladie et d'améliorer le protocole de soins pour les personnes atteintes d'AT. En nous associant en partenariat direct avec les personnes dans le monde entier, nous pourrions créer le premier référentiel complet de données médicales et génétiques sur l'AT, ce qui constitue une étape essentielle vers la recherche et le développement de thérapies. De plus, ces données

seront mises à disposition de telle sorte que tous les chercheurs qualifiés et autorisés à travers le monde puissent y accéder et les analyser. Nous permettrons également aux chercheurs de contacter les participants qui acceptent de l'être pour leur soumettre des questionnaires de suivi d'étude et accélérer ainsi les découvertes potentielles sur l'AT. En faisant cela, nous espérons que les meilleurs chercheurs mettront leurs connaissances au profit du développement d'un traitement curatif de l'AT.

### **C. Qui finance cette initiative de recherche ?**

Le promoteur, A-T Children's Project, finance cette étude. A-T Children's Project est une organisation à but non lucratif qui travaille en partenariat avec des chercheurs académiques et de l'industrie en organisant et en soutenant des études innovantes, des conférences, des équipes cliniques, des plateformes de données et des études de biomarqueurs afin d'optimiser les stratégies de gestion de la maladie, de développer de nouveaux traitements et de trouver un traitement curatif.

L'investigateur principal est un employé du promoteur. N'hésitez pas à le contacter en cas de question ou de préoccupation.

### **D. Quelles sont les autres options ?**

Votre participation à cette initiative de recherche est volontaire. Vous pouvez également ne pas participer. Votre décision de ne pas participer n'affectera pas votre prise en charge médicale, ne donnera lieu à aucune pénalité et vos prestations resteront inchangées.

### **E. Quelles sont les implications du projet de recherche ?**

Pour participer à cette initiative, vous devrez répondre à quelques questions sur votre santé, les médecins que vous avez consultés et vos antécédents médicaux et familiaux. Si vous choisissez de participer à l'étude de séquençage du génome en cours, vous devrez nous envoyer un échantillon de salive dans un colis préaffranchi que nous vous fournirons. Si vous nous autorisez à le faire, nous pouvons obtenir une copie de votre dossier médical auprès des hôpitaux ou des cliniques où vous avez reçu des soins. Nous pouvons également vous offrir la possibilité de télécharger vous-même votre dossier médical sur notre plateforme.

Nous analyserons l'ADN des cellules extraites de votre échantillon de salive. Aucune procédure supplémentaire ne sera nécessaire.

Nous associerons les résultats de l'analyse génétique de votre salive aux informations médicales générées au cours de votre traitement, ainsi qu'à celles que vous fournirez par l'intermédiaire de nos questionnaires en ligne.

Nous publierons périodiquement des questionnaires sur votre maladie rédigés par des chercheurs qui analysent vos données dans le but d'accélérer les progrès dans la compréhension de l'AT. Nous vous offrirons également la possibilité de prendre part à des études ultérieures complémentaires. Vous pouvez choisir de ne pas répondre à ces questionnaires et de ne pas participer à ces études.

Nous pouvons également partager vos informations avec d'autres chercheurs qualifiés qui les utiliseront dans leurs propres études portant sur l'AT ou dans des études qui ne sont pas encore conçues, portant sur des maladies autres que l'AT ou pouvant être menées à des fins commerciales (telles que le développement ou l'approbation de nouveaux médicaments). Nous pourrions enregistrer vos données dans des référentiels centraux de données d'études menées en association sur le génome afin de partager ces données avec la communauté scientifique. Toute étude ultérieure fera l'objet d'un examen et sera soumise aux exigences de surveillance

conformément à la réglementation fédérale sur la recherche. Vos informations seront enregistrées en y associant uniquement un code numérique. Votre nom, votre numéro d'identification personnel (par exemple numéro de sécurité sociale aux États-Unis, ou numéro d'assurance santé au Canada), ainsi que les autres informations susceptibles de vous identifier facilement ne seront pas partagés avec les banques de données centrales ou avec d'autres chercheurs.

Avant de pouvoir accéder à vos informations ou de vous envoyer un questionnaire de suivi, les chercheurs doivent en demander l'autorisation à un comité d'accès aux données, composé d'experts scientifiques et de représentants des familles AT, qui veillera à ce que l'étude proposée par l'investigateur soit compatible avec les principes énoncés dans le présent formulaire de consentement.

Dans certains cas, si vous le souhaitez, un médecin ou un investigateur peuvent vous contacter pour savoir si vous seriez intéressé(e) par une participation à une étude différente ou ultérieure (en rapport avec l'AT ou une autre maladie) sur la base des informations trouvées dans votre échantillon de salive ou de celles que vous avez fournies. Vous aurez la possibilité, à la fin de ce formulaire, d'indiquer si vous souhaitez ou non être recontacté(e).

Si le personnel de l'étude prend connaissance d'une nouvelle information qui pourrait influencer votre décision de poursuivre l'étude, il vous en informera.

#### **F. Qui peut participer à cette initiative ?**

Toute personne atteinte d'AT peut participer. Nous pouvons être amenés à contacter votre médecin pour confirmer votre diagnostic.

#### **G. Combien de temps durera ma participation à cette initiative de recherche ?**

Votre participation directe est initialement limitée au temps nécessaire à l'obtention de votre consentement et au recueil des échantillons et des informations médicales. Ce projet utilisant un référentiel de données, vos données génétiques et médicales seront conservées indéfiniment pour toute utilisation ultérieure. Si vous le souhaitez, nous pouvons aussi vous recontacter pour obtenir des mises à jour concernant votre santé et votre prise en charge médicale ou vous présenter d'autres études.

Vos échantillons de salive seront conservés dans un laboratoire sécurisé situé aux États-Unis et utilisés pour le séquençage du génome. Une fois le séquençage de votre génome effectué, vos échantillons de salive seront éliminés en bonne et due forme.

#### **H. Quelles informations se trouvent dans cette étude et serai-je en mesure de les consulter ?**

Cette recherche est menée pour accroître nos connaissances sur l'AT et ne vise pas à fournir des informations individualisées sur votre santé ou votre traitement. Vous ne recevrez pas les résultats des tests génétiques. Les résultats ne seront pas ajoutés à votre dossier médical habituel.

Dans le cas peu probable où les résultats suggèrent que vos mutations AT devraient faire l'objet d'un examen supplémentaire par votre médecin, vous pouvez autoriser (à la fin du présent formulaire) le personnel de l'étude à contacter votre médecin et lui communiquer cette information.

Si ces dispositions sont modifiées par la suite et si vous avez la possibilité d'obtenir les résultats de vos tests génétiques et souhaitez en être informé(e), vous pouvez l'indiquer à la fin du présent formulaire. Dans ce cas, le personnel de l'étude vous contactera pour vous expliquer les risques et les bénéfices de l'obtention des résultats de recherche et obtenir votre consentement spécifique pour divulguer ces résultats à votre médecin. Si vous changez d'avis par la suite, vous pouvez donner votre consentement pour être recontacté.

Nous présenterons les résultats généraux et les découvertes majeures à tous les participants. À cette fin, nous actualiserons régulièrement le site Web que vous avez utilisé pour en savoir plus sur cette étude. Par ailleurs, nous ou les chercheurs ayant accès à vos données publierons les découvertes importantes découlant de ces études dans des revues spécialisées pour que l'ensemble de la communauté scientifique puisse collaborer pour mieux comprendre l'AT. Vos données individuelles ne seront pas publiées de manière pouvant vous identifier facilement. Les résumés, qui sont des synthèses vulgarisées des rapports publiés, seront mis à votre disposition et à celle du grand public.

### **I. Quels sont les risques ou problèmes qui peuvent résulter de votre participation ?**

Il existe un risque limité qu'en participant à cette initiative de recherche vos informations génétiques et médicales soient consultées par des personnes non autorisées. La diffusion accidentelle de vos données génétiques pourrait permettre de vous identifier ou d'identifier les membres de votre famille. Nous nous sommes efforcés de minimiser ce risque en limitant soigneusement l'accès aux ordinateurs qui hébergeront vos informations au personnel de cette initiative, ainsi que par la création d'un logiciel avec accès contrôlé et sécurisé qui hébergera les données liées à votre identité (nom, date de naissance, adresse) sous forme chiffrée.

Il existe des lois pour protéger la vie privée et interdire l'utilisation abusive de vos informations. Cependant, il est important de savoir qu'il existe toujours un risque qu'une personne accède aux informations que nous avons enregistrées à votre sujet, y compris celles concernant un membre de votre famille (révélant par exemple que vous ou un membre de votre famille êtes porteur d'une maladie génétique).

### **J. Quels sont les avantages de ma participation à cette initiative ?**

Il est peu probable que votre participation à cette étude améliore directement ou immédiatement votre propre état de santé. Cependant, les informations que nous recueillons peuvent faciliter les recherches et permettre un jour d'offrir de meilleures solutions de prévention et de traitement de l'AT. Les recherches qui utilisent vos informations génétiques et médicales pourraient permettre d'améliorer la prise en charge médicale et la découverte et le développement de nouveaux médicaments, tests ou produits commerciaux. Aucune forme de rémunération n'est envisagée si des tests ou des produits sont développés à partir de ces recherches.

### **K. Puis-je cesser ma participation à cette initiative et quels sont mes droits ?**

Vous pouvez cesser de participer à n'importe quelle partie de cette initiative à tout moment.

Si vous nous informez que vous ne souhaitez plus participer à l'étude, nous détruirons les échantillons de salive ou d'ADN dont nous disposons. Nous n'effectuerons aucun test supplémentaire sur les échantillons. En outre, nous ne recueillerons aucun dossier médical supplémentaire, nous arrêterons de partager vos données avec les chercheurs, et elles ne seront pas incluses dans les études ultérieures. Nous ne vous contacterons plus au sujet d'études de recherche ultérieures. Nous ne serons pas en mesure de retirer les informations qui

ont déjà été utilisées ou partagées avec d'autres chercheurs, ni celles déjà incluses dans des analyses diffusées publiquement.

Les participants inscrits à cette étude alors qu'ils étaient mineurs seront recontactés quand ils atteindront l'âge de leur majorité pour reconfirmer leur consentement concernant l'utilisation continue de leurs informations dans le référentiel de données. À ce moment, le participant peut décider de poursuivre sa participation au projet ou demander à ce que ses données ne soient plus partagées. Si le participant ne peut pas être contacté, le promoteur continuera d'utiliser les données déjà recueillies.

Pour révoquer votre permission, vous devez adresser votre demande écrite à l'investigateur principal figurant en première page de ce formulaire ou en modifiant votre profil sur le portail utilisateur. Que vous choisissiez de ne pas participer, que vous ne soyez pas admissible pour participer ou que vous décidiez de ne plus participer à cette étude, cela n'influencera pas votre prise en charge actuelle ou future et n'entraînera aucune pénalité ni perte des prestations auxquelles vous avez droit.

Pour les adultes qui se demandent s'ils doivent ou non participer à l'étude :

Que se passe-t-il si je travaille pour le centre d'étude ou le promoteur ? Que se passe-t-il si je suis un membre de la famille de quelqu'un qui travaille pour le centre d'étude ou le promoteur ?

Les employés du centre d'étude/du promoteur et les membres de leur famille ne doivent pas nécessairement participer à cette étude. Personne ne doit vous inciter ou vous pousser à prendre part à cette étude. La décision d'un employé ou d'un membre de sa famille de participer à l'étude ou d'en sortir prématurément n'influencera pas le travail de l'employé ni les avantages qui lui sont associés.

Pour les parents/tuteurs qui se demandent s'ils doivent faire participer leur enfant à l'étude :

Que se passe-t-il si je travaille pour le centre d'étude ou le promoteur ? Que se passe-t-il si je suis un membre de la famille de quelqu'un qui travaille pour le centre d'étude ou le promoteur ?

Les employés du centre d'étude/du promoteur et les membres de leur famille ne doivent pas nécessairement faire participer leurs enfants à cette étude. Personne ne doit vous inciter ou vous pousser à faire participer votre enfant à cette étude. La décision d'un employé ou d'un membre de sa famille de faire participer un enfant à l'étude ou de l'en faire sortir prématurément n'influencera pas le travail de l'employé ni les avantages qui lui sont associés.

**L. Ma participation à cette initiative de recherche sera-t-elle rémunérée ?**

Vous ne serez pas payé(e) pour prendre part à cette initiative de recherche.

**M. Quels sont les coûts ?**

Vous n'aurez rien à payer pour prendre part à cette initiative de recherche.

Vos prestations de soins de santé ne seront pas changées par votre participation à cette initiative de recherche.

**N. Que se passera-t-il en cas de blessure ou de maladie résultant de ma participation à cette étude ?**

Comme décrit précédemment, les risques liés à votre participation à cette initiative de recherche portent principalement sur la confidentialité de vos données. Toutefois, veuillez nous



contacter si vous pensez vous être blessé(e) à la suite de votre participation à toute partie de cette étude.

**O. Qu'en est-il de la confidentialité ?**

Nous prendrons des mesures rigoureuses pour protéger la confidentialité et la sécurité de l'ensemble de vos informations, mais nous ne sommes pas en mesure de garantir une confidentialité absolue.

Si vous choisissez de recevoir un kit de prélèvement d'échantillons de salive, votre nom, votre numéro d'identification personnel (par exemple numéro de sécurité sociale aux États-Unis, ou numéro d'assurance santé au Canada) et les autres informations d'identification seront supprimés et remplacés par un code. Lorsque votre échantillon sera envoyé à un laboratoire pour le séquençage de l'ADN, il ne sera identifié qu'au moyen de ce code.

Les dossiers médicaux que nous pouvons recevoir seront examinés par le personnel de l'étude et leurs conseillers médicaux pour en extraire les informations concernant votre maladie et votre traitement.

Nous conserverons toutes vos informations d'identification liées à l'étude (y compris vos dossiers médicaux) dans des armoires verrouillées et dans des fichiers informatiques protégés par mot de passe dans les locaux d'A-T Children's Project, et l'accès à ces fichiers sera limité. Lors de votre inscription, les informations d'identification seront consignées dans un logiciel Web dont l'accès est sécurisé et contrôlé, et seul le personnel de l'étude sera en mesure d'y accéder. Nous pouvons être amenés à partager vos informations d'identification ou des informations codées, si nécessaire, avec les autorités fédérales de réglementation ou de surveillance, ainsi qu'avec le comité d'éthique North Star, qui examine le déroulement de l'étude, ou si la loi l'exige.

Lorsque nous enverrons les résultats du séquençage de l'ADN et vos informations médicales aux banques de données centrales ou à d'autres chercheurs, votre nom, votre numéro d'identification personnel (par exemple numéro de sécurité sociale aux États-Unis, ou numéro d'assurance santé au Canada) ou toute autre information d'identification n'y seront pas associés.

Les résultats d'études de recherche ultérieures utilisant les informations de ce référentiel de données peuvent faire l'objet d'articles scientifiques ou être inclus dans des présentations qui feront partie de la littérature scientifique. Vous ne serez identifié(e) dans aucune publication ni présentation.

Les organismes qui traitent et stockent vos données dans le cadre de cette initiative de recherche sont basés aux États-Unis, et éventuellement dans d'autres pays où les lois sur la protection de la vie privée ne sont pas les mêmes que celles de votre pays de résidence. Dans ce cas, le stockage de vos données peut être régi par des lois sur la protection des données moins restrictives dans ces pays étrangers que dans votre pays. Cependant, toutes les mesures raisonnables seront prises pour protéger votre vie privée.

**P. Qui dois-je contacter si j'ai des questions concernant cette initiative de recherche ?**

Si vous avez des questions, des préoccupations ou une réclamation au sujet de cette initiative, ou si vous considérez avoir rencontré un problème lié à l'étude, veuillez contacter les personnes de l'équipe de recherche figurant sur la première page du présent formulaire, ou envoyer un

Formulaire de consentement pour la participation à une étude  
Pour les parents ou tuteurs et les participants adultes (Formulaire en ligne)  
Plateforme de données internationale sur les familles AT

courrier électronique à [support@atfamilies.org](mailto:support@atfamilies.org) ou téléphoner au +1 954-481-6611 ou, aux États-Unis et au Canada, au numéro gratuit suivant : 800-5-HELP-A-T (800-543-5728).

Vous pouvez poser des questions au sujet de cette étude à tout moment. Vous pouvez appeler le personnel de l'étude à tout moment en cas de préoccupation ou de réclamation. Appelez le personnel de l'étude au numéro de téléphone indiqué à la première page du présent formulaire si vous avez des questions sur les procédures de l'étude.

Le comité d'éthique North Star (North Star) a examiné cette étude. North Star est un organisme constitué de personnes qui examinent les études de recherche afin de protéger les droits et le bien-être des participants. L'examen de cette étude par North Star ne signifie pas que celle-ci ne présente aucun risque. Si vous avez des questions sur vos droits en tant que participant(e) à la recherche, si vous n'arrivez pas à résoudre vos préoccupations ou vos réclamations auprès du personnel de l'étude, si vous souhaitez déposer une réclamation ou si vous avez des questions générales sur les implications de votre participation à une étude de recherche, vous pouvez contacter North Star par courrier électronique ou consulter le site Web de North Star [learningirb.org](http://learningirb.org).

Comité d'éthique North Star  
Courrier électronique : [info@northstarreviewboard.org](mailto:info@northstarreviewboard.org)

North Star ne sera pas en mesure de répondre à certaines questions spécifiques à l'étude, comme par exemple les heures de rendez-vous. Cependant, vous pouvez contacter North Star si vous ne parvenez pas à contacter l'équipe de l'étude ou si vous souhaitez parler à quelqu'un en dehors de l'équipe de l'étude.

#### **Q. Informations sur la participation**

Si vous décidez de signer ce formulaire de consentement, nous vous demanderons les coordonnées des médecins et hôpitaux en rapport avec le traitement que vous avez reçu pour votre maladie. Nous n'informerons pas les personnes que nous contacterons des résultats de votre participation à cette étude, mais nous leur demanderons de nous fournir votre dossier médical.

#### **R. Autorisation d'utilisation de vos informations médicales à des fins de recherche**

Les informations vous concernant et concernant votre santé étant personnelles et privées, elles ne peuvent généralement pas être utilisées dans le cadre d'une étude de recherche sans votre autorisation écrite préalable. La loi fédérale exige que les prestataires médicaux et les établissements de santé (hôpitaux, cliniques, cabinets médicaux) protègent la confidentialité des informations qui vous identifient et se rapportent à votre état de santé physique et mentale passé, présent et futur (« informations médicales protégées »).

Vous devez autoriser cette utilisation ainsi que le partage de vos informations en signant le présent formulaire. Dans le cas contraire, vous ne pouvez pas prendre part à l'étude. Vous pouvez toujours participer à la partie principale de l'étude, même si vous n'autorisez pas l'utilisation et le partage de vos informations dans la ou les parties facultatives de l'étude.

En signant le présent formulaire, vous autorisez les prestataires de soins et les établissements de santé à divulguer vos informations médicales protégées aux chercheurs de l'étude pour leur

utilisation dans ce référentiel de données. Ce formulaire vise à vous informer sur la façon dont vos informations médicales seront utilisées ou divulguées dans l'étude. Vos informations seront uniquement utilisées conformément au présent formulaire d'autorisation et au formulaire de consentement éclairé et tel que requis ou permis par la loi. Veuillez le lire attentivement avant de le signer.

**1. Quelles informations personnelles me concernant seront utilisées ou partagées au cours de cette recherche ?**

- a. Votre dossier médical si vous choisissez de le partager
- b. Vos échantillons de salive et la séquence du génome si vous choisissez de participer à l'étude génétique
- c. Les nouvelles informations médicales générées à partir des tests et/ou des questionnaires liés à l'étude

**2. Pourquoi mes informations médicales protégées seront-elles utilisées ou partagées ?**

Les principales raisons sont les suivantes :

- a. Pour mener et superviser l'étude décrite précédemment dans ce formulaire
- b. Pour garantir que l'étude satisfait aux exigences juridiques, institutionnelles et d'accréditation
- c. Pour mener des activités de santé publique (y compris le signalement d'événements ou de situations indésirables où vous ou d'autres personnes pouvez être en danger)

**3. Qui va utiliser ou partager mes informations médicales protégées ?**

Le personnel investigateur de l'initiative Plateforme de données internationale sur les familles AT utilisera et/ou partagera vos informations médicales protégées dans le cadre de cette étude de recherche.

**4. Avec qui, en dehors de la Plateforme de données internationale sur les familles AT, mes informations médicales protégées peuvent-elles être partagées ?**

Bien que tous les efforts raisonnables soient déployés pour protéger la confidentialité de vos informations médicales protégées (à savoir vos données d'identification comme votre nom ou votre adresse), celles-ci peuvent également être partagées avec les entités suivantes :

- a. Les agences nationales, fédérales, régionales, provinciales ou similaires (par exemple, le ministère de la Santé et des Services sociaux, la Food and Drug Administration, Health Canada, les National Institutes of Health et/ou l'Office for Human Research Protections), ou d'autres organismes publics nationaux ou étrangers si la loi l'exige et/ou si cela s'avère nécessaire à des fins de surveillance.
- b. Comité d'éthique North Star
- c. Des individus ou des organismes extérieurs qui doivent accéder à ces informations dans le cadre des fonctions relatives à la conduite de cette étude, tels que les sociétés de stockage de données.

Certaines personnes qui peuvent recevoir vos informations médicales protégées peuvent ne pas satisfaire aux règles et exigences de confidentialité. Il se peut même qu'elles partagent vos informations sans votre permission.

**5. Pendant combien de temps mes informations médicales protégées seront-elles utilisées ou partagées ?**

Aucune date n'a été fixée pour la suppression de vos informations médicales protégées utilisées ou partagées dans le cadre de cette étude, car la recherche est un processus continu.

**6. Déclaration concernant les droits liés à la protection de la vie privée :**

- a. Vous avez le droit de révoquer l'autorisation d'utiliser ou de partager les informations médicales protégées que vous avez accordée pour la Plateforme de données internationale sur les familles AT. Nous ne serons pas en mesure de supprimer toutes les informations qui ont déjà été utilisées ou partagées avec des tiers. Pour révoquer votre permission, vous devez adresser votre demande écrite au chercheur figurant sur la première page de ce formulaire.
- b. Si vous révoquez votre autorisation, vous ne pourrez plus participer à l'étude. Vous pouvez révoquer votre autorisation pour la ou les parties facultatives de l'étude et poursuivre l'étude principale.
- c. Vous avez le droit de demander l'accès à vos informations médicales protégées qui sont utilisées ou partagées au cours de cette étude et qui sont liées à votre traitement ou à son paiement. Pour obtenir ces informations, contactez votre médecin qui en fera la demande auprès des directeurs de recherche.

---

Signature <<électronique>> du participant  
ou du représentant légal (en caractères d'imprimerie)

---

Date

**S. Documentation de consentement**

***Instructions relatives au consentement et à l'assentiment :***

*Consentement : Les sujets aptes à fournir leur consentement doivent signer sur la ligne d'objet ci-dessous.*

*Les sujets majeurs doivent signer sur la ligne d'objet ci-dessous.*

*Pour les sujets adultes incapables de donner leur consentement, le consentement est fourni par le représentant légal.*

*Pour les sujets mineurs, le consentement est fourni par le parent ou le tuteur.*

*Pour les sujets mineurs lorsqu'ils entament leur participation et atteignent la majorité au cours de l'étude, le consentement à la poursuite de la participation à l'étude doit être donné par le sujet lui-même le moment venu en remplissant la section ci-dessous.*

*Assentiment : L'assentiment n'est pas requis pour les sujets âgés de moins de 6 ans ni pour les adultes présentant des capacités diminuées qui nécessitent un représentant légal.*

*L'assentiment écrit est requis pour les sujets âgés de 7 à 17 ans par le biais du formulaire d'assentiment pour les enfants.*

Je conviens des éléments suivants :

- Les chercheurs peuvent utiliser les informations relatives à ma santé, mes informations médicales, les résultats du séquençage de mon ADN (conformément aux cases cochées ci-dessous) ainsi que toute autre information que je partage par le biais de cette plateforme pour toute étude de recherche ultérieure, y compris celles qui ne sont pas encore définies, portant sur l'AT ou sur des maladies autres que l'AT ou pouvant être menées à des fins commerciales, sous réserve de l'examen et de l'approbation du comité d'accès aux données AT. Ces données seront enregistrées sans information d'identification sur un système de stockage dans le nuage (cloud) informatisé administré par le Broad Institute.

- Les chercheurs peuvent partager ces données avec des chercheurs qualifiés sans y associer mon nom, mon numéro d'identification personnel (par exemple numéro de sécurité sociale aux États-Unis, ou numéro d'assurance santé au Canada) ou toute autre information qui pourrait être directement utilisée pour m'identifier, à des fins de recherche ultérieure, y compris dans le cadre d'études qui n'ont pas encore été définies, portant sur l'AT ou sur des maladies autres que l'AT ou pouvant être menées à des fins commerciales.

Cochez les cases ci-dessous pour indiquer si vous acceptez les options suivantes. Si vous cochez Non pour l'une des options proposées, vous pouvez toujours prendre part à l'initiative.

**OUI**

**NON**

- |                          |                          |   |
|--------------------------|--------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Le personnel de l'étude peut me contacter pour me soumettre des questionnaires de suivi et m'inviter à prendre part à des études complémentaires. Je peux choisir d'ignorer ces questionnaires ou ces invitations.                                      |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Le personnel de l'étude peut effectuer (ou collaborer avec des tiers pour effectuer) le séquençage de l'ADN à partir de l'échantillon de salive que je leur enverrai et stocker cet échantillon jusqu'à la réalisation réussie du séquençage génomique. |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Le personnel de l'étude peut demander mes dossiers médicaux aux médecins et hôpitaux qui me suivent.  |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Le personnel de l'étude peut me contacter s'il devient possible de m'informer ou d'informer mon médecin des résultats génétiques.   |
| <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Le personnel de l'étude peut communiquer avec mon médecin si un chercheur rapporte des résultats d'analyses génétiques sur les mutations de mon AT.   |

En signant ci-dessous, je certifie que :

- J'ai eu suffisamment de temps pour lire le formulaire de consentement et réfléchir à ma participation (ou à celle de mon enfant) à cette étude.
- Je suis satisfait(e) des réponses aux questions que j'avais.
- J'accepte de participer (ou de permettre à mon enfant de participer) à cette étude ; je comprends qu'il peut exister dans mon pays des lois que la Plateforme de données internationale sur les familles AT ne connaît pas.
- Je comprends que ma participation (ou celle de mon enfant) est volontaire, et que mes soins médicaux (ou ceux de mon enfant) ne changeront pas, que je (ou mon enfant) participe ou non.
- Je comprends que si je décide de participer maintenant (ou de permettre à mon enfant de le faire), je peux décider à tout moment de cesser ma participation (ou celle de mon enfant) à l'étude.
- J'accepte que mes informations (ou celles concernant mon enfant), telles que décrites précédemment, soient recueillies, utilisées et partagées.
- En signant ce formulaire, je ne renonce à aucun de mes droits légaux (ou à ceux de mon enfant).
- Nous vous conseillons d'imprimer un exemplaire de ce document et de le conserver.

Nom du participant (en caractères d'imprimerie)

Date

*Si le participant n'a pas la capacité juridique de consentir à sa participation :*

Je suis le parent/tuteur ou le représentant légal du participant précédemment nommé et je consens à sa participation à cette étude de recherche. J'autorise également la collecte, l'utilisation et le partage des informations relatives au participant.

\_\_\_\_\_  
Nom du parent/tuteur  
ou du représentant légal (en caractères d'imprimerie)

\_\_\_\_\_  
Date

J'atteste que la personne donnant son consentement a eu suffisamment de temps pour prendre connaissance des informations communiquées, a eu la possibilité de poser des questions et accepte volontairement de participer à cette étude.

\_\_\_\_\_  
Nom de la personne qui explique la procédure de consentement  
(en caractères d'imprimerie)

\_\_\_\_\_  
Date

**DÉCLARATION DU TÉMOIN**

En tant que tierce partie impartiale, j'ai été témoin de la discussion sur le consentement dans son entier et de la signature de l'individu donnant son consentement sur le présent formulaire.

\_\_\_\_\_  
Nom du témoin (en caractères d'imprimerie)

\_\_\_\_\_  
Date