



The  
**Ehlers  
Danlos**  
Society

## FORMULAIRE DE CONSENTEMENT INFORMÉ DE L'ÉTUDE DU GÉNOME

**NOM DE L'ÉTUDE :** Projet de Séquençage du Génome Entier de la Société Ehlers-Danlos pour le Syndrome d'Ehlers-Danlos de type Hypermobile (SEDh).

**Porteur du projet :** Société Ehlers-Danlos

**Chercheurs principaux :** Clair A. Francomano, MD, Centre médical Greater Baltimore Medical Center et Woodrow Gandy, MD, Société Ehlers-Danlos

**Autres chercheurs participant à l'étude :** Peter Byers, MD ; Marco Castori, MD, PhD ; Raymond Dalgleish, PhD ; Harry Dietz, MD ; Joel Hirschhorn, MD, PhD. Christina M Laukaitis, MD, PhD ; Brendan Lee, MD, PhD ; Fransiska Malfait, MD, PhD ; Roberto Mendoza-Londono, MD, MSc, FGACMG ; Brad Tinkle, MD, PhD ; Anthony Vandersteen, MA, PhD, BM, FRCP (Les chercheurs sont tous membres du Réseau de Recherche génétique pour le SED de type Hypermobile).

**Source de financement :** Subventions privées octroyées à la Société Ehlers-Danlos.

### POURQUOI VOUS DEMANDONS-NOUS DE PARTICIPER À CETTE ÉTUDE ?

Nous vous demandons de participer à ce projet de recherche car vous êtes atteint (ou êtes potentiellement atteint) du Syndrome d'Ehlers-Danlos de type Hypermobile (SEDh). C'est à vous de décider si vous souhaitez ou non participer à cette étude. Si vous choisissez de ne pas participer, cela n'affectera pas vos soins de santé.

Ce formulaire explique en quoi consiste le projet de recherche et quel serait votre rôle dans l'étude. Veuillez le lire attentivement et poser des questions avant de prendre une décision. Vous pouvez ressentir le besoin d'en discuter avec votre famille, vos amis ou avec les professionnels de santé qui vous accompagnent. Prenez votre temps. Vous ne devez pas signer le formulaire si vous avez encore des questions restées sans réponse. Si vous décidez de participer à cette étude, vous devez signer ce formulaire pour attester que vous êtes d'accord pour y participer.

### QUELS SONT LES CRITÈRES POUR PARTICIPER À CETTE ÉTUDE ?

Pour participer à cette étude, vous devez :

- Avoir entre **16 et 99 ans** ; et
- Présenter les critères du Syndrome d'Ehlers-Danlos de type hypermobile (selon les critères de diagnostic de 2017) ; et
- Avoir créé un compte sur le Registre du Syndrome d'Ehlers-Danlos et des maladies associées\* ; et
- Avoir répondu aux enquêtes du Registre du Syndrome d'Ehlers-Danlos et des maladies associées\* ; et
- Avoir indiqué vos préférences en termes d'analyse et d'utilisation de vos données par les chercheurs\* ; et
- Être d'accord pour réaliser un prélèvement sanguin.

### COMBIEN DE PERSONNES PARTICIPERONT À CETTE ÉTUDE ?

Cette étude sélectionnera jusqu'à 1 000 participants, comprenant des hommes, des femmes et des enfants.



## **DANS QUEL BUT CE PROJET DE RECHERCHE EST-IL MENÉ ?**

Cette recherche vise à découvrir les causes génétiques du SEDh. Pour cela, nous examinerons (séquençage) vos gènes et d'autres parties de votre ADN potentiellement associées au SEDh.

## **COMBIEN DE TEMPS PARTICIPEREZ-VOUS À CETTE ÉTUDE ?**

La demande de participation à l'étude devrait prendre environ 1 à 2 heures, plus le temps de transport. Vous n'aurez rien à faire de plus, cependant nous pourrions étudier l'ADN collecté pendant une période indéfinie.

## **LA PARTICIPATION À CETTE ÉTUDE EST VOLONTAIRE**

Votre participation à l'étude est volontaire, ce qui signifie que vous pouvez choisir de ne pas y participer. Votre décision n'aura aucune conséquence sur la relation que vous entretenez avec votre médecin ou avec tout autre professionnel de santé, et n'engendrera aucune perte de prestations.

## **PUIS-JE DÉCIDER DE ME RETIRER DE CETTE ÉTUDE ?**

Vous pouvez vous retirer de l'étude à n'importe quel moment. Si vous vous retirez avant que votre ADN ne soit séquençé, nous ne tiendrons pas compte de votre ADN. Si vous retirez votre consentement après que votre ADN ait été séquençé, nous supprimerons de façon permanente les informations qui permettent de vous associer à vos informations génétiques. En revanche, nous ne détruirons pas les données séquentielles d'ADN elles-mêmes et continuerons à les intégrer, avec d'autres informations, aux données qui sont analysées. Étant donné que les informations reliant votre ADN à votre identité seront détruites, nous ne serons pas en mesure de vous informer de tout résultat. Nous ne serons pas non plus en mesure de vous fournir les informations relatives au séquençage.

## **QUE FEREZ-VOUS DANS CETTE ÉTUDE ?**

Si vous décidez de participer à cette étude, nous déterminerons tout d'abord si vous répondez aux critères de 2017 pour le Syndrome d'Ehlers-Danlos de type hypermobile. Si ce n'est pas le cas, vous ne pourrez pas participer à cette étude.

En revanche, si vous répondez aux critères pour les troubles du spectre de l'hypermobilité (HSD), vous pourrez potentiellement participer à une étude ultérieure sur le HSD. Nous envisageons de poursuivre ces recherches en étudiant le HSD.

## **COMMENT LES INFORMATIONS GÉNÉTIQUES CONTENUES DANS L'ADN FONCTIONNENT-ELLES ?**

Notre ADN contient les instructions du fonctionnement de notre corps. L'ADN est une substance chimique complexe qui contient nos informations génétiques. Les parents transmettent leurs gènes à leurs enfants grâce à l'ADN. L'ADN est une molécule que l'on retrouve dans toutes les cellules de notre corps et qui est visible uniquement grâce à un microscope spécial. Les bases ou « lettres » de l'ADN constituent la « séquence ». Le séquençage du génome entier peut révéler le codage entier, y compris les gènes ainsi que les autres régions de l'ADN. Des altérations de ces gènes ou des autres régions de l'ADN peuvent jouer un rôle majeur dans l'apparition d'une grande variété de maladies humaines.

## **COMMENT CETTE ÉTUDE VA-T-ELLE ANALYSER L'ADN ?**



Un laboratoire analysera l'ADN du participant de l'étude à des fins de recherche. Le laboratoire communiquera ensuite toutes les informations génétiques aux chercheurs de la Société Ehlers-Danlos, qui analyseront la séquence d'ADN de toutes les personnes participant à l'étude. Nous espérons que cela permettra de découvrir des gènes responsables du Syndrome d'Ehlers-Danlos de type hypermobile (SEDh). En signant ce formulaire, vous acceptez que votre ADN soit séquencé, et autorisez l'équipe de chercheurs à recevoir et à analyser les résultats de votre séquence d'ADN.

## RAPPORT DES RÉSULTATS

Vous recevrez des informations relatives aux résultats issus de l'étude. Si nous publions un article sur l'étude, nous vous en informerons. Nous ne vous identifions pas de manière individuelle dans les articles que nous publions. Nous vous tiendrons informé de nos progrès en vous envoyant des e-mails via le registre. De plus, vous pouvez choisir l'option « opt in » pour recevoir les résultats de cette étude qui correspondent à l'une ou à plusieurs des trois catégories suivantes.

**Gènes impliqués dans le Syndrome d'Ehlers-Danlos de type hypermobile.** Si nous découvrons une ou plusieurs variations génétiques qui, selon nous, pourraient causer ou contribuer au SEDh, vous en serez informé. Si vous choisissez cette option, nous vous informerons par e-mail si nous découvrons que vous présentez une mutation génétique. Dans la mesure du possible, nous essayerons de vous fournir des informations détaillées. Vous pouvez par la suite partager cette information avec votre médecin ou une autre personne. Nous pourrions faire de telles découvertes au cours des 2 prochaines années, mais cela pourrait prendre davantage de temps. Il est difficile d'estimer le délai.

\_\_\_  Je souhaite être informé des variations génétiques que vous découvrez et qui sont liées au Syndrome d'Ehlers-Danlos de type hypermobile.

\_\_\_  Non, je ne souhaite pas recevoir cette information.

**Gènes déjà connus pour être à l'origine de l'une des formes de SED.** Nous pouvons découvrir que vous avez une mutation déjà connue pour être à l'origine d'une forme de SED. Vous pouvez recevoir cette information si vous choisissez l'opt in. Dans ce cas, nous vous contacterons seulement si nous découvrons une telle mutation. Nous conviendrons d'un rendez-vous gratuit avec un conseiller en génétique. En fonction de votre lieu de résidence, la séance de conseil peut être réalisée par internet. Nous ne contacterons pas directement votre médecin, mais vous pourrez lui fournir les résultats. Ces informations devraient être disponibles dans un délai d'un an après le début du séquençage d'ADN.

\_\_\_  Je souhaite être informé si vous découvrez que je présente une mutation génétique déjà connue pour être à l'origine d'une forme de SED.

\_\_\_  Non, je ne souhaite pas recevoir cette information.

**D'autres découvertes génétiques dont vous devez être informé selon nous.** Au cours de notre travail de recherche, il se peut que nous remarquions une mutation dans l'un ou plusieurs gènes non liés au SED, et dont vous devriez, selon nous, être informé, notamment par rapport aux mesures que vous pourriez prendre. Vous pouvez décider de recevoir ces informations ou non. Si vous souhaitez recevoir les



informations relatives à des mutations importantes non liées au SED, veuillez l'indiquer ci-dessous. Nous vous contacterons uniquement si nous découvrons une telle mutation. Nous conviendrons d'un rendez-vous gratuit avec un conseiller en génétique. En fonction de votre lieu de résidence, la séance de conseil peut être réalisée par internet. Nous ne contacterons pas directement votre médecin, mais vous pourrez fournir les résultats à votre médecin ou conseiller en génétique. Nous estimons que de telles informations seront disponibles dans un délai d'un an après le début du séquençage d'ADN.

\_\_\_  Je souhaite être informé si vous faites d'autres découvertes et que vous considérez utile de m'en informer.

\_\_\_  Non, je ne souhaite pas recevoir d'informations sur les mutations indirectes qui peuvent représenter un risque pour ma santé ou ma vie, et pour lesquelles je pourrais prendre certaines mesures.

**REMARQUE IMPORTANTE : NOTRE GROUPE DE RECHERCHE N'EST PAS UN LABORATOIRE MEDICAL DE TESTS, VOUS NE DEVEZ DONC PAS CONSIDERER LA PARTICIPATION À CETTE ÉTUDE COMME UN MOYEN DE RECEVOIR DES PROCÉDURES MÉDICALES RECOMMANDÉES VIA LE LABORATOIRE.** Vous ne devez pas vous baser sur cette étude pour écarter toute découverte importante.

#### **CONSENTEMENT POUR PARTAGER LES INFORMATIONS AVEC LE CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE**

\_\_\_  Je comprends que je peux présenter une mutation génétique à l'origine d'un type de SED. Je comprends également que mes gènes peuvent présenter une mutation, auquel cas il est nécessaire d'en être informé, notamment par rapport aux mesures que je peux entreprendre. Je comprends que si les chercheurs découvrent de telles mutations dans mes gènes, ils m'orienteront vers un spécialiste en génétique. Je comprends que l'équipe de chercheurs peut partager ces informations avec le conseiller en génétique.

#### **Y A-T-IL DES RISQUES OU DES PROBLÈMES LIÉS À L'ÉTUDE DU GÉNOME ?**

**Risques associés aux tests génétiques.** Il existe une probabilité que vous ayez un stress psychologique à l'idée de participer à cette étude. Certaines personnes participant à des études génétiques se sont senties anxieuses quant à l'éventualité de présenter un gène altéré. Si vous vous sentez anxieux au cours de l'étude, nous vous recommandons que vous en discutiez avec un conseiller en génétique. Si vous souhaitez être orienté vers un conseiller, veuillez contacter Angela Ballard à l'adresse [angela.ballard@ehlers-danlos.com](mailto:angela.ballard@ehlers-danlos.com).

Le fait de recueillir des informations génétiques peut entraîner des désavantages sociaux ou économiques. Il se peut que nous trouvions un gène déficient qui vous fait potentiellement courir le risque d'être porteur d'une maladie génétique. Le fait de partager les informations génétiques avec les mauvaises personnes peut avoir des conséquences pour vous-même et pour votre famille. Par exemple, cela peut être le cas si une compagnie d'assurance ou un employeur a accès à cette information. Cependant, nous ne communiquerons aucun résultat avec votre nom sans votre autorisation. Nous n'indiquerons pas les résultats dans votre dossier médical. Nous ne communiquerons pas les résultats à toute compagnie d'assurances ou tout employeur.

Vous devez également être informé sur deux lois. La première est la loi Genetic Information Non-Discrimination Act (GINA). La seconde est la loi Health Insurance Portability and Accountability Act (HIPAA).



Ces lois offrent des protections considérables car elles stipulent que les compagnies d'assurance maladie et les employeurs n'ont généralement pas à demander ou à exiger des informations génétiques. Les compagnies d'assurance ne peuvent pas non plus utiliser ces informations génétiques pour prendre des décisions en matière d'assurance. Elles ne peuvent pas utiliser les informations génétiques pour fixer les taux. Elles ne peuvent pas non plus les utiliser pour déterminer des maladies préexistantes. La plupart des employeurs n'ont pas le droit d'utiliser les informations génétiques pour embaucher, licencier ou accorder une promotion. Il existe toutefois des limites aux protections de la loi GINA. Elle ne concerne pas les assurances vie, l'assurance invalidité ou les assurances soins de longue durée. La loi HIPAA exige que vos antécédents médicaux soient stockés en toute sécurité et interdit la divulgation de ceux-ci sans votre autorisation.

### **BÉNÉFICIEREZ-VOUS DE QUELQUE CHOSE POUR AVOIR PARTICIPÉ À CETTE ÉTUDE ?**

Il n'y aura probablement pas d'avantages directs pour vous ou votre famille pour avoir participé à cette étude. Cependant, nous espérons que cette étude permettra aux médecins de comprendre les causes du Syndrome d'Ehlers-Danlos de type hypermobile (SEDh). Elle peut également entraîner la découverte d'autres formes du Syndrome d'Ehlers-Danlos. Elle peut par ailleurs aider les chercheurs à trouver d'autres méthodes pour diagnostiquer la maladie plus tôt et/ou trouver de nouveaux traitements.

Vous ne devez pas présumer que votre participation permettra de trouver ou d'écartier des problèmes d'ordre médical pour vous personnellement. Il n'y aura aucune interaction médecin-patient lors de la participation à cette étude. La recherche pourra être partagée avec nos collaborateurs et pourra potentiellement mener à des produits commercialisés. Le fait de vous porter volontaire pour donner des échantillons et des informations biologiques ne vous octroie aucun droit, titre, ou intérêt vis-à-vis du spécimen. Cela ne vous octroie pas non plus de droit, titre, ou intérêt vis-à-vis de tout matériel ou produit issu de cette recherche.

### **QUELLES OPTIONS AUTRES QUE CETTE ÉTUDE SONT DISPONIBLES ?**

Il ne s'agit pas d'une étude de traitement. Vous pouvez choisir de ne pas participer à cette étude.

### **QUE SE PASSE-T-IL SI VOUS ÊTES BLESSÉ À LA SUITE DE VOTRE PARTICIPATION À CETTE ÉTUDE ?**

Le risque de blessure lié à cette étude est très faible. La Société Ehlers-Danlos ne peut pas offrir de compensation financière si vous êtes blessé suite à votre participation. La Société ne peut pas non plus couvrir les traitements médicaux si vous êtes blessé au cours de cette étude. Vos dépenses médicales seront à votre charge ou à celle de votre assureur. En revanche, si les personnes impliquées dans cette recherche sont responsables de votre blessure, vous pouvez solliciter une compensation de leur part.

### **COMMENT VOS INFORMATIONS ET VOTRE VIE PRIVÉE SERONT-ELLES PROTÉGÉES ?**

La Société Ehlers-Danlos protégera votre dossier médical et toutes vos informations personnelles dans la mesure permise par la loi. Nous prendrons les mesures suivantes afin de protéger vos informations.

**Échantillon de sang et séquençage de l'ADN.** Si vous participez à cette étude, un laboratoire réputé séquencera votre ADN. Notre équipe de recherche recevra vos données séquentielles, étiquetées uniquement grâce à un identifiant codé. Nous conserverons les données de votre génome dans un système distinct de vos données personnelles, afin de garantir leur confidentialité, et pour qu'une personne non habilitée, le cas échéant, ait plus de difficultés à obtenir vos informations génétiques et savoir à qui elles



appartiennent. Cette personne devrait pirater deux systèmes différents pour y parvenir. Seule la Société du SED aura la « clé » pour relier vos informations personnelles à vos données relatives au génome. Cette clé sera détruite une fois que l'étude sera terminée.

**Résultats du séquençage du génome.** La Société du SED vous informera des résultats génétiques via le Registre de la Société du SED, lors d'une conférence en ligne ou lors d'un rendez-vous en face à face. Toutes ces méthodes sont sécurisées et privées. Veuillez vous référer à la section « Rapport des résultats ».

Nous souhaiterions obtenir votre autorisation pour saisir les résultats des tests génétiques sur votre compte sur le registre. Si vous êtes d'accord, cela permettra de compléter vos informations sur le registre. Ces informations sont soumises aux mêmes protections que les autres informations que vous avez renseignées sur le registre. Le fait d'ajouter ces informations au registre permettra aux chercheurs de trouver des participants pour les recherches futures. Si vous ne souhaitez pas que nous ajoutions ces informations, vous pouvez le faire vous-même. Si un individu parvient à pirater le registre de quelque manière que ce soit, il pourra obtenir ces informations.

Veuillez sélectionner et parafer l'une des options suivantes :

**Oui, vous pouvez saisir les résultats de mes tests génétiques sur mon compte du registre. Je comprends que ces données seront disponibles selon mes paramètres de confidentialité. En fonction de mes paramètres, les informations accessibles par une entité spécifique peuvent inclure mes données d'identification.**

**Non, je ne souhaite pas que vous saisissiez les résultats de mes tests génétiques sur mon compte du registre.**

**Autres documents de l'étude.** Le responsable de recherche de la Société conservera une copie de ce formulaire de consentement et d'autres documents papier dans un endroit sécurisé. Ce consentement ne sera pas ajouté à votre dossier médical. De la même façon, aucune des informations recueillies au cours de l'étude ni les résultats des tests ne seront ajoutés à votre dossier médical, sauf si vous le faites avec votre médecin.

Nous pouvons partager votre échantillon et/ou vos données de recherche avec des chercheurs extérieurs qui ont un intérêt dans la/les cause(s) génétique(s) du syndrome d'Ehlers-Danlos. Dans ce cas, nous leur communiquerons votre échantillon et/ou vos données de recherche sans que votre nom ou d'autres données d'identification apparaissent.

Seuls les individus dont le nom figure dans ce formulaire auront accès à vos informations. Votre nom ne sera pas révélé dans les rapports ou les publications résultant de cette étude sans votre autorisation.

## **UTILISATION FUTURE DES ÉCHANTILLONS**

Nous conserverons votre ADN et vos informations indéfiniment pour de futures recherches. Cependant, lorsque nous aurons terminé notre recherche, nous supprimerons de façon permanente toutes les informations qui peuvent vous associer aux données relatives à votre ADN ou à votre génome. Les chercheurs approuvés par les chercheurs principaux de cette étude peuvent solliciter ces informations et ces échantillons dans le cadre de nouvelles recherches. Nous pouvons être amenés à partager ces



échantillons et informations anonymes avec des chercheurs extérieurs ainsi qu'avec des entités commerciales. Nous ne vous demanderons pas de fournir un autre consentement informé pour l'utilisation de vos informations ou échantillons anonymes. Les futurs projets de recherche peuvent inclure des recherches génétiques. Il existe un risque qu'un individu soit capable de vous identifier grâce à vos informations génétiques s'il compare vos informations génétiques à celles des autres membres de votre famille. Nous demanderons à tous les individus qui ont accès à ces informations de s'engager à ne pas le faire et à ne pas divulguer ces informations si nous pensons qu'ils sont susceptibles de le faire.

#### **AUTORISATION POUR VOUS CONTACTER ULTÉRIEUREMENT**

Nous aimerions avoir votre autorisation pour vous contacter ultérieurement si nous souhaitons obtenir davantage d'informations. Si vous ne souhaitez pas être contacté ultérieurement, veuillez cocher la case ci-dessous et écrire vos initiales à côté. Votre participation dans de futures recherches est totalement volontaire. Vous devez vous sentir libre de choisir de participer si vous êtes contacté pour de futurs projets de recherche.

\_\_\_\_\_  **Oui**, je souhaite être contacté ultérieurement pour de futures recherches sur le SED.

\_\_\_\_\_  **Non**, je ne souhaite pas être contacté ultérieurement pour de futures recherches sur le SED.

#### **DÉCLARATION DU CHERCHEUR**

Il se peut que la Société Ehlers-Danlos rémunère les chercheurs qui travaillent sur l'étude pour couvrir leurs frais et leurs efforts. Si vous avez des questions sur notre relation et sur votre médecin, vous pouvez contacter Angela Ballard à l'adresse [angela.ballard@ehlers-danlos.com](mailto:angela.ballard@ehlers-danlos.com).

#### **QUI DEVEZ-VOUS CONTACTER SI VOUS AVEZ DES QUESTIONS OU DES DOUTES RELATIFS À L'ÉTUDE ?**

Si vous avez d'autres questions concernant cette étude, veuillez contacter Angela Ballard à l'adresse [angela.ballard@ehlers-danlos.com](mailto:angela.ballard@ehlers-danlos.com) ou au (410) 670-7577, poste 108. Vous pouvez contacter le Comité de protection des personnes (IRB) de Genetic Alliance si vous avez des questions sur vos droits en tant que participant à l'étude, ou si vous avez des effets indésirables liés à cette étude. [irb@geneticalliance.org](mailto:irb@geneticalliance.org)

## DÉCLARATION DE CONSENTEMENT VOLONTAIRE

J'ai lu ce formulaire ou quelqu'un l'a lu pour moi. J'ai été informé de ce qu'implique ma participation à cette étude, notamment sur les risques et avantages possibles. J'ai eu l'opportunité de poser des questions et les réponses que l'on m'a fournies me satisfont. J'ai été informé que les personnes dont le nom figure dans ce formulaire répondront à mes questions futures. Si je réside dans l'Union européenne, j'ai également lu l'annexe relative au traitement des données du RGPD. En signant ci-dessous, j'accepte de participer à ce projet de recherche. Je désigne la Société Ehlers-Danlos comme mon représentant pour recevoir les résultats de mon séquençage d'ADN.

Nom du Participant (en script) : \_\_\_\_\_

Numéro(s) de téléphone : \_\_\_\_\_ E-mail : \_\_\_\_\_

Signature : \_\_\_\_\_ Date : \_\_\_\_\_ Heure : \_\_\_\_\_

*(Le cas échéant)* Nom du représentant légal (en script) :

\_\_\_\_\_

Lien avec le Participant (par ex. parent, épouse, tuteur légal) (en script) : \_\_\_\_\_

Signature : \_\_\_\_\_ Date : \_\_\_\_\_

Nom du représentant légal (en script) : \_\_\_\_\_

Lien avec le Participant (par ex. parent, épouse, tuteur légal) (en script) : \_\_\_\_\_

Signature : \_\_\_\_\_ Date : \_\_\_\_\_

*[Les signatures des témoins sont requises lorsque le participant ou le représentant ne peut pas lire ou signer le formulaire lui-même (par exemple, à cause d'une maladie ou de la barrière de la langue). La signature du témoin permet de vérifier que le participant a bien reçu et a compris les informations du formulaire de consentement. Le témoin doit être impartial et ne peut pas être un membre de l'équipe de recherche.]*

*(Si nécessaire)* Nom du témoin (en script) : \_\_\_\_\_

Signature : \_\_\_\_\_ Date : \_\_\_\_\_

Témoin de :  Discussion  Signature

## DÉCLARATION DU REPRÉSENTANT DE L'ÉTUDE

J'ai expliqué la finalité de la recherche, les procédures de l'étude, les risques et inconforts possibles, les avantages possibles, et ai répondu à toutes les questions posées au mieux de mes capacités.

Nom du représentant de l'étude (en script) :

\_\_\_\_\_





Signature : \_\_\_\_\_ Date : \_\_\_\_\_

**Vous recevrez une copie de ce formulaire une fois qu'il aura été daté et signé.**

## Annexe du RGPD relative à la confidentialité des données

En tant que citoyen ou résident de l'Union européenne, vous êtes protégé par le Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD). Ce formulaire de consentement fournit la plupart des informations requises par le RGPD, tel que le porteur du projet de recherche clinique (la Société Ehlers-Danlos) qui contrôlera les données. Il explique que l'étude utilisera vos informations médicales et démographiques, fournies via le Registre du Syndrome d'Ehlers-Danlos et des maladies associées et au cours du processus de dépistage, ainsi que vos échantillons de sang pour le séquençage du génome.

Conformément au RGPD, vous disposez des droits suivants :

- Le droit de solliciter des informations relatives au traitement de vos données.
- Le droit de demander la rectification des données si celles-ci sont inexactes ou incomplètes, et de restreindre le traitement de ces données lors de cette rectification.
- Le droit de demander le transfert des données recueillies à vous ou à autrui dans un format couramment utilisé.
  - En ce qui concerne l'intégrité scientifique, l'accès à certaines données peut ne pas être autorisé jusqu'à la fin de l'étude.
- Le droit de retirer votre consentement à tout moment, y compris le droit de vous retirer de l'étude, du suivi ou du traitement de données supplémentaires, sauf si ces données ont déjà été traitées.
- Le droit de demander la suppression de vos données si celles-ci ne sont plus nécessaires, ou qu'il n'existe aucune exigence juridique concernant leur utilisation. Cependant, il existe une exception à ce droit pour les recherches scientifiques, tel que ce projet.
- Le droit de déposer une plainte auprès d'une autorité de protection des données.
- Le droit de connaître les destinataires ou les catégories de destinataires de vos données personnelles, le cas échéant, ainsi que l'identité des personnes qui ont pu avoir accès à ces données.

Votre échantillon de sang sera transféré dans un entrepôt situé aux États-Unis, où il sera conservé en toute sécurité, conformément aux dispositions de protection des données du RGPD. Votre séquence de génome, une fois déterminée, sera conservée dans un environnement sécurisé et ne contiendra aucune de vos données d'identification. Seule la Société Ehlers-Danlos aura accès à la clé permettant de relier les informations relatives à votre génome à vos données d'identification. Ces informations seront stockées dans un système informatique différent de celui dans lequel sont stockées vos informations relatives au génome, et seront protégées par des mots de passe et des pare-feux. Par ailleurs, ces informations seront cryptées. Une fois que l'étude sera terminée, les fichiers permettant d'associer les informations relatives à votre génome à vos données d'identification seront supprimés et détruits, mais nous conserverons les informations relatives à votre génome pendant une période indéfinie, tel que stipulé dans le formulaire de consentement.

Les informations cliniques que nous obtiendrons grâce au dépistage réalisé lors d'un événement dans l'UE seront saisies dans le système d'enregistrement PEER de Genetic Alliance et seront accessibles aux utilisateurs habilités pour ce système, à la fois au sein et en dehors de l'UE. Vous seul contrôlez qui a accès à ces informations via les autorisations que vous donnez sur la plateforme PEER. Comme votre génome ne sera pas séquençé dans l'UE, aucune information relative à votre génome ne sera transférée de l'UE à des destinataires situés en dehors de l'UE. S'il s'avère nécessaire de transférer les informations relatives à votre génome de l'endroit de stockage sécurisé de l'entreprise chargée du séquençage aux chercheurs, celles-ci seront transférées sous forme de fichiers anonymisés et cryptés (c'est-à-dire sans aucune information pouvant vous identifier). Les informations relatives à votre génome seront alors stockées sous forme de fichiers anonymisés et cryptés dans un réseau de stockage sécurisé. Vos données seront stockées pour une période indéfinie, mais le fichier distinct reliant votre séquence de génome à vos données d'identification sera détruit une fois que cette étude sera finalisée. Votre génome ne sera pas stocké dans le système d'enregistrement PEER, mais les informations relatives à certaines mutations ou variations peuvent être saisies si vous en avez donné l'autorisation et avez fourni votre consentement écrit attestant que cela était possible.



L'Union européenne n'a pas confirmé que les États-Unis avaient imposé un niveau de protection des données adéquat. Les mesures que nous prendrons pour protéger vos données s'étendent cependant au-delà de ce que la législation des États-Unis impose.