

# ÉNONCÉ DE PRINCIPES SUR LA CONDUITE ÉTHIQUE DE LA RECHERCHE EN GÉNÉTIQUE HUMAINE CONCERNANT DES POPULATIONS



## POURQUOI UN AUTRE ÉNONCÉ DE PRINCIPES DU RMGA ?

Les développements récents de la génomique et de la bio-informatique permettent des analyses génétiques sur des populations entières. Dans le domaine de la génétique humaine et de la médecine génétique, ces développements posent des problèmes éthiques de consultation, gouvernance et de partage de bénéfices, qui sans être entièrement nouveaux, ne sont pas centraux aux études habituelles de familles et de cohortes.

Parce que le « sujet » de recherche est maintenant une population ou une communauté entière, les principes qui doivent guider la recherche et la participation comprennent une gradation allant du respect de l'individu à la reconnaissance de sa participation l'acquisition de connaissances pour l'humanité.

Le Réseau de médecine génétique appliquée (RMGA) du FRSQ, principalement au titre de maître d'œuvre du projet de Cartographie génétique de la population québécoise (CARTaGENE), présente à la communauté internationale un *Énoncé de principes* qui permet l'encadrement et l'harmonisation de ces grandes études génétiques où la population est partenaire de la recherche.

– CLAUDE LABERGE, DIRECTEUR DU RMGA

Cet *Énoncé de principes sur la conduite éthique de la recherche en génétique humaine concernant des populations* repose sur dix principes fondamentaux qui ont donné lieu à l'élaboration de recommandations spécifiques et de procédures servant à leur mise en œuvre.

La recherche en génétique concernant des populations correspond aux projets de recherche qui visent à comprendre les dynamiques et les structures des variations génétiques dans des populations ou sous-populations généralement définies par leur géographie, ethnie, langue, religion, etc.

Le Réseau de médecine génétique appliquée du Québec (RMGA) souhaite que cet *Énoncé* soit interprété comme un complément à son précédent *Énoncé de principes: recherche en génomique humaine* (2000) sur l'échantillonnage et la mise en banque d'ADN d'individus et de familles.

Dans l'*Énoncé* qui suit, l'expression « données génétiques » désigne tant le matériel que l'information génétique. Par ailleurs, le RMGA reconnaît les principes fondamentaux de bioéthique : le respect de la personne, la bienfaisance, la non-malfaisance et la justice ; en plus des principes s'appliquant à la recherche en génétique tels qu'énoncés par les organisations internationales suivantes : l'Organisation des Nations Unies pour la science, l'éducation et la culture (UNESCO), *Human Genome Organization* (HUGO) et l'Organisation mondiale de la santé (OMS).

Tous les principes éthiques et les droits de la personne découlent du respect de la dignité inhérente à la personne. La recherche en génétique humaine concernant des populations est impossible sans la confiance des participants. Les membres du RMGA considèrent les participants comme des partenaires de la recherche.

Mylène Deschênes,  
Geneviève Cardinal,  
Bartha Maria Knoppers,  
Thomas Hudson,  
Damian Labuda,  
Gérard Bouchard,  
Éric Racine,  
Claudine Fecteau,  
Simone Truong et  
Claude Laberge<sup>1</sup>

1. Cet *Énoncé* a été accepté par les membres du comité de direction du RMGA : Gérard Bouchard, Bernard Brais, Alessandra Duncan, Daniel Gaudet, Thomas Hudson, Edward Khandjian, Bartha Maria Knoppers, Claude Laberge, Damian Labuda, Jack Puymirat, Guy A. Rouleau, François Rousseau, Rima Rozen, Jacques Simard et Marc Tremblay. Nous tenons à remercier les membres de l'équipe du *Projet génétique et société* et particulièrement Martin Letendre pour leur précieuse collaboration.

# PRINCIPES DIRECTEURS

**INDIVIDUALITÉ :** Reconnaissance du caractère unique de la personne qui exige le respect de l'autonomie individuelle au sein d'un groupe.

**DIVERSITÉ :** Reconnaissance et respect de la différence en encourageant une approche multidisciplinaire.

**COMPLEXITÉ :** Interprétation de l'information génétique qui reconnaît sa nature variable et son expression multiple.

**RÉCIPROCITÉ :** Échange mutuel à travers la consultation et la communication.

**SOLIDARITÉ :** Protection contre la discrimination et la stigmatisation.

**SÉCURITÉ :** Confidentialité des données génétiques et strict encadrement de leur utilisation ou échange.

**RESPONSABILITÉ :** Adhésion à l'ensemble des normes éthiques et légales applicables à la recherche, transparence et représentation de la population dans la prise de décision.

**ÉQUITÉ :** Participation, accès et le partage des bénéfices et des risques en tenant compte des caractéristiques de chacune des populations.

**CITOYENNETÉ :** Contribution au bien public et à la santé de la population.

**UNIVERSALITÉ :** Partage des connaissances et collaboration internationale.

Les recommandations et procédures suivantes s'appuient sur ces dix principes fondamentaux.

## RECOMMANDATIONS

### 1. CONSULTATION

Les principes de **RÉCIPROCITÉ** et de **RESPONSABILITÉ** requièrent que la recherche sur une population donnée repose sur un dialogue franc entre celle-ci et l'équipe de recherche. Un des mécanismes d'encadrement de la recherche en génétique des populations est la consultation publique préalable et le maintien de celle-ci tout au long du projet.

#### PROCÉDURES

- ▶ La population doit être informée et consultée avant le début du recrutement.

- ▶ Le rôle de la population dans le processus doit être clarifié au début du projet.
- ▶ Une concertation continue et significative doit être maintenue tout au long du projet.
- ▶ Les valeurs et les préoccupations culturelles de la population doivent être prises en compte à toutes les étapes de la recherche.
- ▶ Les risques et bénéfices possibles de la recherche pour le bien public de même que pour la population étudiée doivent être discutés.

### 2. RECRUTEMENT

Les données génétiques au sujet d'une population sont une ressource sociale et communautaire qu'il convient de protéger. Compte tenu du principe d'**ÉQUITÉ**, le recrutement doit inclure un processus de sollicitation qui permet la répartition des bénéfices et des risques.

#### PROCÉDURES

- ▶ Les chercheurs devraient justifier le choix des méthodes d'échantillonnage et de mise en banque.
- ▶ Le recrutement doit être organisé de façon à respecter la vie privée.
- ▶ La sur-sollicitation d'une population donnée doit être évitée.

### 3. CONSENTEMENT

Chaque individu possède une copie unique du génome humain. Néanmoins, les gènes sont partagés par l'être humain en tant qu'espèce, comme patrimoine commun de l'humanité. La recherche sur toute population ne doit perdre de vue ni l'**INDIVIDUALITÉ** de la personne ni l'**UNIVERSALITÉ** du génome humain.

#### PROCÉDURES

#### AUTONOMIE DE LA PERSONNE (CONSENTEMENT INDIVIDUEL)

- ▶ Même dans le cadre d'une recherche sur une population, le consentement libre, éclairé et écrit de chaque individu est requis sauf exception législative (notamment pour la surveillance de la fréquence d'une maladie donnée dans une population). Les participants à un projet de recherche concernant une population doivent être clairement informés qu'ils sont considérés comme des représentants de leur population.
- ▶ Le consentement est un processus continu et doit être réitéré notamment lors de changements significatifs au protocole de recherche, aux conditions de mise en banque, au partenariat de recherche ou au cadre de gestion de la banque.

- ▶ Dans toute étude de population, l'individu conserve son droit de retrait sauf si l'information est anonymisée ou sauf exception de la loi.

#### **LES INTÉRÊTS DE LA COLLECTIVITÉ (APPUI DE LA POPULATION)**

- ▶ Le droit d'expression (à la fois de ceux qui participent et de ceux qui ne participent pas) devrait être reconnu à travers :
  - L'appui d'un ou de groupe(s) représentatif(s) et légitime(s) ou l'absence d'opposition significative ;
  - Des mécanismes déterminés dès le début de la recherche par lesquels une population peut retirer son appui à cette recherche.

## 4. CONFIDENTIALITÉ

La confiance mutuelle entre le chercheur et la population est essentielle à la notion de **RÉCIPROCITÉ**. Par respect pour ce lien de confiance, le chercheur doit s'assurer de la **SÉCURITÉ** et de la confidentialité des données concernant la population.

#### **PROCÉDURES**

- ▶ Peu importe l'ampleur de la banque de données génétiques, des mesures doivent être mises en place pour assurer la conservation sécuritaire de l'information.
- ▶ La gestion et l'échange de données doivent faire l'objet de mécanismes appropriés assurant la confidentialité, notamment le codage ou l'anonymisation des échantillons, la signature d'ententes de confidentialité liant les utilisateurs, l'identification d'une personne devant répondre de l'utilisation des données personnelles, etc.
- ▶ Les mécanismes de confidentialité, de dissémination et des règles d'accès devraient être communiqués à la population.
- ▶ Une autorité indépendante devrait superviser l'ensemble des mesures de protection des données personnelles.

## 5. GOUVERNANCE

La création d'une banque de données génétiques et son utilisation dans des projets de recherche en génétique des populations devraient respecter les normes éthiques et légales actuelles. La **RESPONSABILITÉ** envers le public et envers un comité d'éthique de la recherche est obligatoire.

#### **PROCÉDURES**

- ▶ Une politique de mise en banque doit être élaborée et rendue publique (voir l'*Énoncé* 2000).
- ▶ L'évaluation par un comité d'éthique de la recherche indépendant doit précéder le recrutement des participants. Ce comité doit posséder des connaissances en génétique et sur la recherche concernant des populations. Sa composition devrait être multidisciplinaire et inclure des représentants de la population étudiée. Un comité d'éthique de la recherche doit évaluer et faire le suivi de la constitution de la banque, des projets de recherche utilisant les données de la banque de même que d'autres demandes d'accès.
- ▶ Un comité doit également être créé pour superviser la création et la gestion de la banque. Ce comité devra s'assurer de l'observance à long terme des politiques concernant la banque. La composition de ce comité pourrait inclure par exemple : un représentant de la population à l'étude, un participant issu du groupe sous étude, un gestionnaire de la banque, un représentant des sciences sociales et humaines ainsi que des experts en génétique humaine et en informatique.
- ▶ Dans le cas d'un partenariat international, les plus hauts standards éthiques en vigueur parmi les pays concernés devraient s'appliquer, en tenant compte des valeurs de ces pays.

## 6. COMMUNICATION DES RÉSULTATS DE RECHERCHE

En vertu de la **RÉCIPROCITÉ**, les chercheurs partageront régulièrement les données par respect pour la participation de la population. Les chercheurs devraient être prudents dans la communication et l'interprétation de leurs résultats en raison de la **COMPLEXITÉ** de l'information génétique et de son impact sur les plans personnel, familial et social. Dans l'intérêt de la **SOLIDARITÉ**, ils devraient adopter une approche multidisciplinaire pour refléter les valeurs de la population et éviter toute confusion dans l'esprit du public.

#### **PROCÉDURES**

#### **COMMUNICATION DES RÉSULTATS GÉNÉRAUX**

- ▶ Les résultats doivent être rendus publics.
- ▶ En communiquant les résultats en temps opportun et de façon diligente, les chercheurs contribuent à une meilleure compréhension des déterminants de la santé.
- ▶ Il est raisonnable de s'attendre à ce que les chercheurs communiquent à la population et aux autorités gouvernementales concernées les résultats pertinents à l'amélioration de la santé et/ou à la prévention des maladies.

- ▶ Les chercheurs devraient, en collaboration avec la population concernée, faciliter l'élaboration et l'implantation d'un plan de suivi, le cas échéant.

#### INTERPRÉTATION DES RÉSULTATS

- ▶ La population étudiée devrait être informée de la possibilité de discrimination socio-économique ou de stigmatisation de groupe pouvant résulter de la perception du risque génétique. La population devrait aussi être informée des moyens mis en place pour minimiser ces risques.
- ▶ Pour éviter des attentes irréalistes ou erronées, les chercheurs devraient faire connaître les limites de leurs résultats ainsi que leurs applications possibles.

## 7. COMMERCIALISATION

Les chercheurs et les personnes responsables de la banque ne sont pas propriétaires du matériel génétique recueilli mais peuvent aspirer à l'acquisition de la propriété intellectuelle sur des inventions issues des données génétiques. L'équipe de recherche doit faire preuve de transparence dans ses opérations. Par souci d'**ÉQUITÉ**, la recherche concernant des populations doit promouvoir l'attribution de bénéfices à la population.

#### PROCÉDURES

##### PARTAGE DES BÉNÉFICES

- ▶ L'éventuel partage des bénéfices avec la population devrait être discuté dès le début du projet. Ce partage pourrait prendre différentes formes : un accès à des soins médicaux, un accès à des traitements futurs ou à de nouveaux médicaments, une contribution à un organisme humanitaire puisée à même les bénéfices, une assistance à la population en fonction de besoins particuliers ou encore une aide à l'instauration d'infrastructures technologiques et de services de santé à la population, etc.
- ▶ Le partage des bénéfices ne peut se limiter aux seuls individus qui ont participé au projet. En regard du principe d'équité, la recherche doit offrir des bénéfices à l'ensemble de la population.
- ▶ Le partage des bénéfices ne devrait pas influencer de façon indue la participation.

##### LIBERTÉ DE RECHERCHE

- ▶ La liberté de recherche devrait être encouragée en appliquant un principe d'accès public à la banque.

#### CONFLIT D'INTÉRÊTS

- ▶ Tous les conflits d'intérêts, réels ou apparents, doivent être dévoilés.
- ▶ Des mécanismes devraient être prévus pour s'assurer de tenir compte des intérêts de la population dans toute démarche de commercialisation. Par exemple, un organisme indépendant pourrait être créé afin de gérer la commercialisation des fruits de la recherche.

## 8. CONTRIBUTION AU BIEN-ÊTRE DE LA POPULATION

La recherche sur les populations devrait viser à promouvoir la santé et la prévention des maladies, particulièrement pour la population étudiée. Le principe de **CITOYENNETÉ** requiert qu'on valorise la participation à la recherche en santé. Compte tenu de la **COMPLEXITÉ** de la recherche en génétique concernant des populations, une approche multidisciplinaire est essentielle.

#### PROCÉDURES

- ▶ L'équipe de recherche doit posséder une expertise reconnue dans le domaine de la recherche concernant les populations.
- ▶ Un partenariat avec des équipes de recherche locales devrait être établi et des copies des échantillons devraient être conservées dans la province/état/pays d'origine.
- ▶ La recherche devrait servir les intérêts de la population et être utilisée à des fins pacifiques.
- ▶ La recherche devrait avoir pour but l'acquisition de connaissances scientifiques qui peuvent éventuellement améliorer la santé.

## 9. CONTRIBUTION AU BIEN-ÊTRE DE L'HUMANITÉ

L'**UNIVERSALITÉ** du génome humain commande un partage des connaissances à l'échelle internationale.

#### PROCÉDURES

- ▶ La collaboration avec des chercheurs étrangers devrait être encouragée et les résultats devraient être largement diffusés.
- ▶ Les scientifiques devraient être encouragés à poursuivre des recherches sur tous les types de populations incluant celles qui sont aux prises avec des maladies rares ou endémiques.