

RÉSEAU DE MÉDECINE GÉNÉTIQUE APPLIQUÉE

RMGA NETWORK OF APPLIED GENETIC MEDICINE RMGA NETWORK OF APPLIED GENETIC MEDICINE RMGA

ÉNONCÉ DE PRINCIPES: RECHERCHE EN GÉNOMIQUE HUMAINE VERSION 2000

PRÉAMBULE

Le Réseau de médecine génétique appliquée du FRSQ (ci-après RMGA) propose à la communauté scientifique un énoncé de principes et des éléments de procédure qui peuvent servir de guide lors de l'élaboration et de la réalisation de la recherche génomique. La présente version est une révision de *l'Énoncé de principes: recherche en génomique humaine* de mai 1996, revue à la lumière de l'expérience sur le terrain, des développements scientifiques récents en génomique et de l'évolution des principes éthiques en la matière.

Cette version révisée se veut conforme, dans le contexte québécois, aux énoncés du Comité d'éthique international de HUGO (Human Genome Organization): *Statement on the Principled Conduct of Genetic Research* et *Statement on DNA Sampling: Control and Access*, à la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'Homme* de l'UNESCO ainsi qu'à *l'Énoncé de politique des trois Conseils: Éthique de la recherche avec des êtres humains*.

Le matériel génétique et les informations phénotypiques de certaines familles ou sous-populations du Québec font de plus en plus l'objet de recherches génomiques.

Ainsi, ces principes éthiques et sociaux serviront à guider les chercheurs québécois – cliniciens et biologistes moléculaires – dans la planification et la conduite de leurs recherches. Ces principes permettront également d'utiliser les nouvelles connaissances au profit des familles ou populations participant à la recherche.

STATEMENT OF PRINCIPLES: HUMAN GENOME RESEARCH VERSION 2000

PREAMBLE

The FRSQ Network of Applied Genetic Medicine (hereinafter RMGA) proposes to the scientific community a statement of principles and procedures as the basis for the development and realization of genomic research. The following is a revised version of the *Statement of Principles: Human Genome Research* of May 1996, reviewed in light of experience in the field, recent scientific developments in genomics and the evolution of ethical principles in this area.

Taking into account the Quebec context, this revised version is in conformity with the Statements of the HUGO International Ethics Committee: *Statement on the Principled Conduct of Genetic Research* and *Statement on DNA Sampling: Control and Access*, with UNESCO's *Universal Declaration on the Human Genome and Human Rights*, as well as with the *Tri-Council Policy Statement: Ethical Conduct for Research Involving Humans*.

Increasingly, genomic research uses genetic material and phenotypic information on certain families or sub-populations of Quebec.

Thus, these ethical and social principles should serve as guidelines for Quebec researchers – clinicians and molecular biologists – in the planning and implementation of their research. These principles will also allow the families or populations participating in the research to benefit from this newly acquired knowledge.

INTRODUCTION

1. L'objet de la recherche génomique est d'obtenir du matériel génétique et de l'information phénotypique (histoire familiale) sur les membres de familles ou sous-populations québécoises. Le RMGA propose une politique de recherche génétique et génomique au Québec appuyée sur des principes et des procédures d'obtention et d'utilisation de matériel et informations conformes aux principes éthiques classiques, à savoir: le respect de la dignité humaine, la bienfaisance, la non-malfaisance et la justice.

2. Au-delà de ces principes qui reflètent les droits fondamentaux de tout participant à la recherche impliquant des être humains, le RMGA entend promouvoir l'application de certaines valeurs communautaires inhérentes à l'information génétique, notamment, la réciprocité professionnelle, la mutualité familiale, la solidarité de l'État, l'équité des bénéfices de la recherche, et l'universalité du génome humain.

Pour les fins de ce texte, on entend par «matériel génétique»: tout élément du corps humain qui peut fournir directement ou indirectement de l'ADN, soit des tissus, organes, cellules ou autres substances.

Quant à «l'information phénotypique», il s'agit de l'expression ou de la manifestation clinique d'une caractéristique génétique lorsqu'elle est diagnostiquée par un clinicien. La caractérisation des familles ou populations à risque découle de l'identification d'un problème commun ou de la reconstitution de l'histoire généalogique de sous-populations ou dèmes.

Le terme «participant» réfère à la personne qui participe à la recherche ou à ses représentants. Le terme «propositus» réfère à la personne par laquelle une famille est identifiée pour inclusion dans un projet de recherche.

Le genre masculin est utilisé pour simplifier le texte.

3. Les propositions du RMGA s'adressent aux chercheurs et cliniciens qui entreprennent des recherches dont le but est de caractériser et d'identifier les facteurs génétiques de maladies et de phénotypes adaptatifs ou de polymorphismes neutres dans des familles

INTRODUCTION

1. The object of genomic research is to obtain genetic material and phenotypic information (family histories) from family members or sub-populations of Quebec. The RMGA recommends a policy of genetic and genomic research in Quebec supported by principles and corresponding procedures for obtaining and using this material and information consistent with classical ethical principles, notably: the respect for human dignity, beneficence, non-maleficence and justice.

2. In addition to these principles which reflect the fundamental rights of all those participating in research involving humans, the RMGA seeks to promote certain community values inherent to genetic information, notably, professional reciprocity, familial mutuality, State solidarity, equity (fairness) with regards to the benefits of research, and, the universality of the human genome.

For the purposes of this text, “genetic material” refers to all elements of the human body which can directly or indirectly provide DNA, that is tissue, organs, cells or other substances.

“Phenotypic information”, refers to the expression or clinical manifestation of a genetic characteristic as diagnosed by a clinician. The characterization of families or populations at risk arises from the identification of a common problem or genealogical history from sub-populations or demes.

“Participant” refers to the research participant or his representative. “Propositus” refers to the person through which a family is identified for inclusion in a research project.

The masculine is used to simplify the text.

3. The proposals of the RMGA are directed at researchers and clinicians undertaking research with the goal of characterizing and identifying genetic factors in diseases and adaptive phenotypes or neutral polymorphisms in families or sub-populations demonstrating genetic, clinical, and demographic characteristics pertinent to such studies.

Diseases can be hereditary (mendelian), genetic (sporadic, somatic) or multifactorial (predisposition, susceptibility). Adaptive phenotypes can be homeostatic (enzyme

ou sous-populations présentant des caractéristiques génétiques, cliniques ou démographiques propices à ce type d'études.

Les maladies peuvent être héréditaires (mendéliennes), génétiques (sporadiques, somatiques) ou multifactorielles (prédispositions, susceptibilités). Les phénotypes adaptatifs peuvent être homéostatiques (variants enzymatiques), protecteurs (défense et protection de l'organisme) ou simplement neutres (polymorphismes).

4. Les programmes de recherche peuvent être entrepris sur une base individuelle, ou en collaboration avec différentes institutions nationales et/ou internationales. Ils peuvent donner lieu à divers types de partenariats (académiques, industriels, nationaux, internationaux) et sont réalisés de façon dynamique et séquentielle.
5. Compte tenu du développement rapide des technologies et des connaissances génomiques, le RMGA est d'avis qu'il est nécessaire d'élaborer des mesures de protection particulières pour les différents intervenants dans les recherches génomiques, c'est-à-dire les participants (individus, familles et populations), les chercheurs, les membres de leur équipe de recherche, ainsi que pour le régime d'assurance-santé.
6. Présentement, les informations génétiques obtenues lors de recherches en génomique peuvent être conservées sous différentes formes: 1) nominative; 2) codée; 3) anonymisée (ne permettant pas de retracer l'individu mais comportant des descripteurs tels des données démographiques et cliniques) et; 4) anonyme (sans aucun descripteur).
7. Le RMGA propose ici un ensemble de principes et de procédures destinés à promouvoir la liberté de la recherche génomique tout en respectant et en protégeant les différents intervenants. Le RMGA présente à la communauté scientifique le fruit de sa réflexion. Le RMGA souhaite ainsi développer une approche déontologique pour la recherche génomique et établir un dialogue avec les membres de la communauté scientifique.

variants), protective (defence and protection of the organism), or, simply neutral (polymorphisms).

4. Research programs can be undertaken on an individual basis or in collaboration with different national and/or international institutions. They can give rise to various types of partnerships (academic, industrial, national, international) and are achieved in a dynamic and sequential manner.
5. Considering the rapid development of technological and genomic knowledge, the RMGA believes particular measures of protection are required for those involved in genome research, specifically, participants, (individuals, families or populations), researchers, other members of the research team, as well as for the universal health care system.
6. Currently, genetic information obtained in genomic research is stored under the following four categories: 1) nominative, 2) coded, 3) anonymized (the individual cannot be traced but contains descriptors such as demographic and clinical data), and, 4) anonymous (no descriptors at all).
7. The RMGA proposes herein comprehensive principles seeking to promote freedom of genomic research while respecting and protecting the different parties involved. The RMGA presents the results of its reflections to the scientific community and so hopes to develop a deontological approach to genomic research and to establish a dialogue with the members of the scientific community.

PRINCIPES ET PROCÉDURES DE RECHERCHE EN GÉNOMIQUE

Les principes et procédures que nous proposons sont regroupés sous les sept thèmes suivants, soit la participation informée (I), la participation libre (II), la confidentialité (III), le professionnalisme (IV), la contribution au développement scientifique du Québec (V), la commercialisation (VI) et, enfin, la contribution au développement scientifique international (VII).

I. PARTICIPATION INFORMÉE

PRINCIPE

Le respect de l'auto-détermination du participant est primordial.

PROCÉDURES

1 Consentement et choix éclairés

La personne responsable du recrutement doit s'assurer que le participant comprend le but de la recherche, de même que le rôle qu'il sera appelé à jouer dans le programme de recherche. Cette personne doit porter une attention particulière à la participation des mineurs et des inaptes.

La ou les personnes responsables de l'obtention du consentement des participants doivent être identifiées clairement dans le projet de recherche (dans le document d'information et dans le formulaire de consentement).

2 Description du projet de recherche

Le projet de recherche doit être décrit dans un document (ou vidéo) d'information de façon complète, en termes clairs, simples et compréhensibles. Le chercheur doit s'assurer que le participant est renseigné sur l'équipe de recherche, les buts de la recherche, sa nature, sa durée, la méthode suivie ainsi que les tests utilisés, le lieu et la façon dont seront conservés les données et échantillons de recherche, les mesures visant à préserver la confidentialité des données recueillies, les inconvénients (temps requis pour la participation, etc.), les risques et les bénéfices pour le participant ou pour la société (lorsqu'aucun bénéfice n'est envisagé pour le participant, on doit le divulguer), les limites actuelles et futures du projet, ainsi que sur le droit de se retirer de la recherche.

PRINCIPLES AND PROCEDURES OF GENOMIC RESEARCH

The principles and procedures which we suggest are grouped into the following seven categories: informed participation(I), participation without prejudice(II), confidentiality (III), professionalism (IV), contribution to the scientific development of Quebec (V), commercialization (VI), and finally, contribution to international scientific development (VII).

I. INFORMED PARTICIPATION

PRINCIPLE

Respect for the self-determination of the participant is primordial.

PROCEDURES

1 Informed Consent and Choices

The person responsible for recruitment should ensure that the participant understands the goal of the research, as well as his own role in the research project. This person should pay particular attention to the participation of minors and incompetent persons.

The person or persons responsible for obtaining the consent of the participants should be clearly identified in the research project (in the information document and in the consent form).

2 Description of the Research Project

The research project should be described in an information document (or video), in a comprehensive way and in clear, simple and understandable terms. The researcher should ensure that the participant is informed about the research team, the goals of the research, its nature, its length, the method followed as well as the tests used, where and how the research data/information and samples will be kept, the measures to be taken to protect the confidentiality of the collected data, the inconveniences (time required for participation, etc.), the risks and the benefits to the participant or society (when there is no benefit envisaged for the participant, this should be disclosed), the actual limitations and future of the project as well as the right to withdraw from research.

Le type de recherche doit être clairement identifié, qu'il s'agisse de recherche clinique, épidémiologique, anthropologique ou fondamentale. Il peut cependant arriver que les connaissances actuelles ne permettent pas encore d'identifier de façon exacte l'ensemble des systèmes génétiques reliés au problème (par exemple dans l'hypertension, l'asthme, le glaucome, le diabète, etc.); les informations doivent refléter cet état de la science.

Les risques physiques, psychologiques et socio-économiques reliés à la participation à la recherche (par exemple, l'accès difficile à des services médicaux restreints, la discrimination et la stigmatisation ou l'ostracisme possibles dans les rapports sociaux, ainsi qu'en matière d'assurance, d'emploi, d'immigration ou de services sociaux) doivent être mentionnés au participant.

Doivent également être mentionnées, les conséquences pouvant découler de la participation, telles que l'identification de la filiation par le sang, des informations ayant un impact sur la planification familiale, la nécessité de se soumettre à des examens complémentaires ou l'obtention de résultats sous forme de probabilités. Lorsqu'approprié, le participant doit également être informé de la disponibilité d'un service de conseil génétique pour l'aider à comprendre les conséquences éventuelles de sa participation au projet et pour gérer adéquatement l'information génétique qu'il recevra.

Afin de faire un don éclairé, le participant devrait être informé de la politique du chercheur par rapport aux limites de durée et de conservation des échantillons ainsi que de la politique de la banque de matériel et d'information génétiques en cas du décès ou du départ du chercheur ou encore en cas de catastrophe, etc. Le cas échéant, le participant devrait pouvoir choisir parmi différentes alternatives possibles, entre autres, quant au type d'examen et de prélèvement auxquels il accepte ou non de se soumettre (examens complémentaires, échantillon d'ADN, mise en banque du matériel ou de l'ADN, transformation cellulaire, etc.) et quant à sa volonté d'être informé ou non des résultats de la recherche.

Une mention particulière doit faire état du fait que le programme de recherche a été évalué et a obtenu l'approbation du comité d'éthique de chaque institution où sera effectuée la recherche.

The type of research should be clearly identified, whether clinical research, epidemiological, anthropological, or, fundamental. It may be that current knowledge does not yet allow the exact identification of all genetic systems related to the problem (for example in hypertension, asthma, glaucoma, diabetes, etc.); the information provided should reflect this state of the science.

The physical, psychological, and socio-economical risks related to participation in research (for example, limited availability of medical services, possible discrimination and stigmatization or ostracism in their social life, as well as in matters of insurance, employment, immigration or social services) should be mentioned to the participant.

Furthermore, the possible consequences related to participation should also be disclosed, such as the identification of blood relationships, information which impacts on family planning, the need for additional tests, or the probabilistic nature of the test results. When appropriate, the participant should be made aware of the availability of genetic counselling in order to understand the eventual consequences of participation in the project and to adequately manage the genetic information received.

In order to make a fully informed donation, the participant should be informed of the policies of the researcher with regards to the length of time the samples will be stored, as well as the policies of the bank in the case of the death or departure of the researcher or in the case of a catastrophic event, etc. Where applicable, the participant should be provided with options so that he can choose the type of test or examination (additional examinations, DNA sampling, banking of tissues or DNA and cellular transformation, etc.), as well as the type of sample and whether or not to be informed about the results of the research.

Particular mention should be made of the fact that the research project has been evaluated and approved by the ethics committees of each institution involved in the research.

3 Recrutement

Par respect pour la vie privée d'éventuels participants, le recrutement d'un *propositus* et de ses apparentés pour des fins de recherche génétique relève du principe de mutualité familiale, toute caractéristique génétique étant à la fois individuelle et familiale.

Compte tenu de la relation privilégiée entre le médecin-traitant et son patient, le médecin-traitant peut faire parvenir une offre de participation à ses propres patients. L'offre de participation doit fournir des renseignements sommaires sur le projet proposé ainsi que les coordonnées du chercheur principal, afin que l'éventuel participant puisse prendre contact directement avec le chercheur principal et recevoir tous les renseignements appropriés. Cette offre de participation ne remplace en aucune façon le processus d'obtention du consentement libre et éclairé des participants, lequel relève du devoir du chercheur principal. Dans l'éventualité où le chercheur n'est pas le médecin-traitant, ce dernier doit être approché afin qu'il propose à ses patients de participer à la recherche.

Pour les fins du recrutement des tiers apparentés, il ne peut y avoir de contact direct entre le chercheur et les membres de la famille du *propositus*. Seul le *propositus*, son conjoint ou le membre de la famille qu'il désigne pour le faire, peut offrir aux autres membres de la famille de participer au projet, afin de respecter la vie privée des *propositi* et des membres de leur famille. Le chercheur principal (ou un membre de l'équipe de recherche) ne peut pas contacter directement ces personnes.

4 Accès aux dossiers médicaux

Sauf si la loi le prévoit autrement, lorsque la consultation des dossiers médicaux hospitaliers est requise à des fins de recherche phénotypique, dans un but d'agrégation de diagnostic, le médecin-traitant doit consulter son patient pour que ce dernier accepte la transmission des informations contenues dans son dossier au chercheur. Il en est de même pour les dossiers conservés en cabinets privés.

3 Recruitment

Out of respect for the privacy of eventual participants, the recruitment of a *propositus* and his relatives for the purposes of genetic research is based on the principle of mutuality within families, genetic characteristics being both individual and familial.

Given the relationship of trust between the treating physician and his patient, a treating physician can make an offer of participation. Such an offer should provide summary information about the proposed project as well as the coordinates of the principal researcher, so that the eventual participant may contact the latter and receive all appropriate information. This offer of participation does not in any way replace the process of obtaining the free and clear consent of participants, which remains the task of the principal researcher. Where the researcher is not the treating physician, the latter should be approached so that he may propose participation in the research to his patients.

For the purposes of recruiting relatives, there should be no direct contact between the researcher and the family members of the *propositus*. In order to respect the privacy of the *propositus* and his family, only the *propositus* or his spouse or a designated family member, can contact other family members for participation. The principal researcher (or a member of the research team) cannot directly contact these individuals.

4 Access to Medical Records

Unless otherwise foreseen by law, where consultation of hospital medical records for purposes of phenotypic research is required for diagnostic aggregation, the treating physician should consult his patient before the transmission of the information contained in his record to the researcher. The same applies to information held in private medical offices.

II. PARTICIPATION SANS PRÉJUDICE

PRINCIPE

Le participant a le droit de choisir de participer et d'être informé ou non des résultats. Le participant a la liberté de se retirer du projet de recherche en tout temps. Ces décisions ne peuvent entraîner de limites ou de restrictions quant aux soins et services qu'il est en droit d'obtenir.

PROCÉDURES

1 Participation libre

Le choix de participer dans le projet de recherche doit se faire de façon totalement libre, sans pression directe ou indirecte. Il appartient aux équipes de recherche de mettre en place un climat propice à l'exercice de ce libre choix.

La liberté de participation implique, notamment, le droit de retrait du participant. Ce droit comporte deux aspects. D'une part, le participant doit pouvoir se retirer en tout temps du projet de recherche, sans en subir un préjudice. D'autre part, le participant doit pouvoir demander la destruction de son échantillon. L'exercice de ce droit de retrait est toutefois impossible dans le cas d'échantillon anonymisé et le participant doit en être informé dans le formulaire de consentement.

2 Collaboration et transmission à d'autres centres

Si le matériel et/ou l'information génétiques concernant un participant doivent être transmis à d'autres chercheurs, le participant doit en être informé lors du consentement initial.

3 Option pour contribution à d'autres recherches

Ayant déjà consenti à une étude pour un phénotype précis et/ou pour des maladies connexes, le participant doit être informé de l'éventualité où son ADN anonymisé puisse être utilisé pour identifier d'autres phénotypes ou à titre d'échantillon de référence. Il peut y consentir ou refuser.

En présence d'échantillons codés, le participant doit avoir la possibilité d'être contacté à nouveau afin d'autoriser l'analyse de son ADN pour d'autres recherches que celle pour laquelle il a signé le consentement initial. Dans ces circonstances, les procédures du présent Énoncé s'appliquent.

II. PARTICIPATION WITHOUT PREJUDICE

PRINCIPE

The participant has the right to choose to participate and to be informed or not of the results. The participant is free to withdraw from the research project at any time. These decisions should not limit or restrict the quality of care and services he is entitled to.

PROCÉDURES

1 Freedom of Participation

The choice to participate in research should be freely made, without direct or indirect pressure. Research teams should create an atmosphere conducive to such free choice.

The freedom of participation implies that the participant is free to withdraw. This right has two components. Firstly, the participant should be able to withdraw from the research project at all times, without prejudice. Secondly, the participant should be able to request that his sample be destroyed. The exercise of the right of withdrawal is not possible in the case of anonymized samples and the participant should be informed of this in the consent form.

2 Collaboration and Transmission to Other Centres

If the participant's genetic material and/or information is to be sent to other researchers, the participant should be notified at the time of consent to participation.

3 Option to Contribute to Other Research

Having already consented to the study of a particular phenotype and/or related diseases, the participant should be informed of the possibility that his anonymized DNA will be studied to identify other phenotypes or used as a control. He can consent or refuse.

In the case of coded samples, the participant should also be able to choose whether or not to be recontacted in order to authorize the analysis of his DNA for other research than that specified in the original consent. At that time, the procedures of this Statement apply.

4 Option d'être contacté à nouveau afin d'obtenir les résultats

La participation à un projet de recherche peut être motivée par un sentiment de mutualité à l'égard d'un membre de la famille. Dans ce cas, il se peut que le participant ne désire pas être suivi, ni contacté à nouveau, ni être informé des résultats au fur et à mesure du déroulement de la recherche. Si l'échantillon a été anonymisé, la personne ne pourra pas être recontactée et aucun suivi ne pourra être fait. Néanmoins, une personne reste toujours libre de s'informer sur les résultats généraux.

Si le participant désire être contacté à nouveau pour obtenir des résultats, il s'engage à demeurer en contact avec le responsable de la recherche (c.-à-d. maintenir ses coordonnées à jour). Ce faisant, le participant réaffirme son option de savoir.

4 Option to be Recontacted to Obtain Results

Participation in a research project can be motivated by mutuality within families. In such a case, it may be that the participant does not wish neither to be followed-up or recontacted, nor informed of the results as they become available or of the progress of the research. If the sample was anonymized, the person cannot be recontacted and no follow-up can be made. An individual is always free, however, to inquire about the general results.

Should the participant wish to be recontacted to obtain the results, he should remain in contact with the researcher in charge (i.e. updating of coordinates). In this way, the participant reaffirms the option to be informed.

III. CONFIDENTIALITÉ

PRINCIPES

Le respect de la vie privée est fondamental. En raison du caractère personnel et familial de l'information génétique, les mesures de protection visant à en assurer la plus haute confidentialité doivent être mises en place par le chercheur.

III. CONFIDENTIALITY

PRINCIPLE

Respect for privacy is fundamental. Given the personal and familial nature of genetic information, the researcher should put in place protective measures designed to safeguard the greatest degree of confidentiality.

PROCÉDURES

1 Secret professionnel

Le chercheur principal ainsi que les personnes autorisées ayant accès au dossier médical du participant, aux dossiers familiaux et aux dossiers de recherche doivent être identifiés. Toutes ces personnes sont soumises au secret professionnel.

Les membres de l'équipe tels qu'identifiés par le chercheur principal sont tenus au respect du secret professionnel tant au sein et hors des laboratoires de recherche que dans la gestion et la communication des données. Il est à souligner que la communication électronique (par exemple, télécopie, courriel, etc.) n'assure pas nécessairement la confidentialité.

PROCEDURES

1 Professional Confidentiality

The principal researcher, as well as authorized personnel having access to the participant's medical, family and research records should be identified. All are subject to professional confidentiality.

The members of the team, as identified by the principal researcher, should respect professional confidentiality both within and outside the research laboratories as well as in the management and communication of data. It should be emphasized that electronic communications (e.g. fax, e-mail, etc.) do not necessarily ensure confidentiality.

Afin de protéger l'identité des participants dans le milieu de recherche, le matériel et l'information génétique doivent être codés ou anonymisés. Lorsqu'ils sont codés, le chercheur principal a accès à la liste des noms et des codes. Cette liste doit être gardée en lieu sûr auquel seul le chercheur principal a accès. Le chercheur principal peut déléguer cette fonction. De plus, le chercheur principal doit prévoir et faire connaître à son équipe les conditions de transfert de ses responsabilités à l'égard du matériel et de l'information génétiques obtenus dans le cadre du programme de recherche advenant son départ de l'institution, son absence prolongée, son décès, ou une catastrophe.

Lors de transferts de matériel et d'informations génétiques entre chercheurs, seules des informations codées ou anonymisées peuvent être transmises.

② Accès à l'information génétique

L'accès à l'information génétique est assujéti au consentement du participant.

Le chercheur principal est responsable du contrôle de l'accès à l'information génétique. Le contrôle de cet accès est semblable au contrôle effectué à l'égard des actes médicaux délégués. Ainsi, les personnes autorisées à avoir accès à l'information génétique sont encadrées par le chercheur principal. Cela s'applique, entre autres, à l'identification du phénotype, à l'accès aux données et résultats personnels et familiaux des participants, de même qu'aux données codées.

③ Divulcation d'information génétique

Dans certaines situations, le chercheur principal peut avoir à divulguer de l'information génétique aux membres de la famille biologique du participant malgré le refus de ce dernier. Dans un tel cas, il est souhaitable d'obtenir la collaboration du médecin-traitant pour que ce dernier discute avec son patient du suivi familial et des conséquences de son refus de transmettre l'information en question.

Les trois conditions de divulgation à rencontrer sont: a) lorsque la non divulgation risque d'entraîner pour les membres de la famille biologique un préjudice sérieux et prévisible; b) lorsque les membres de la famille biologique sont identifiables; et, c) lorsque le risque de préjudice peut être évité par prévention ou contrôlé par un traitement scientifiquement approuvé. L'évaluation de la divulgation ou non de l'information génétique aux membres de la

In order to protect the identity of the participants in the research setting, genetic material and information should be coded or anonymized. Once coded, only the principal researcher should have access to the list of names and codes. This list should be kept in a safe place and be accessible to the principal researcher only. The principal researcher can delegate this function. In addition, the principal researcher should provide for and make the team aware of the conditions of transfer of responsibilities regarding the genetic material and information obtained during the course of the research project in the event of his departure from the institution, prolonged absence, death, or catastrophic event.

When transferring genetic material and information between researchers, only coded or anonymized information should be transmitted.

② Access to Genetic Information

Access to genetic information is subject to the consent of the participant.

The principal researcher is responsible for controlling access to genetic material and information. Controlling access is similar to the control exercised over delegated medical acts. Authorized persons having access to the genetic material and information, should, therefore, be overseen by the principal researcher. Controlling access extends to, among other things, the identification of phenotype, access to the participant's personal and familial data and results and finally, to coded information.

③ Disclosure of Genetic Information

In certain situations, the principal researcher may disclose genetic information to the biological members of the family of the participant, in spite of the refusal of the latter. In such case, the collaboration of the treating physician is recommended to discuss with his patient the issue of follow-up with the family and the consequences of refusing to transmit the information in question.

The three prerequisite conditions for disclosure are: a) when non-disclosure could lead to serious and foreseeable harm to the biological family; b) when the members of the biological family are identifiable; and, c) when the risk of harm can be avoided through prevention or can be controlled through scientifically proven treatment. The decision to disclose or not genetic information to biological family members in the absence of the participant's consent, should take

famille biologique du participant en l'absence de son consentement doit prendre en considération que le préjudice causé par la divulgation ne doit pas être plus grand que le préjudice que risquent de subir les membres de la famille par la non-divulgation.

Le chercheur principal pourra également communiquer l'information génétique aux membres de la famille biologique d'un participant décédé dans la mesure où cette communication est nécessaire pour vérifier l'existence d'une maladie génétique dans la famille.

Aucune information génétique ne devrait être transmise au conjoint par le chercheur principal sans le consentement exprès du participant.

Hormis les exceptions prévues par la loi, aucune information génétique ne devrait être transmise aux assureurs, employeurs, institutions scolaires et autres institutions publiques sans le consentement spécifique du participant.

Dans tous les cas, le participant devrait être informé des conséquences que peut entraîner la divulgation de son information génétique.

into consideration that the harm caused by disclosure should not outweigh the harm which the family members would be exposed to by non-disclosure.

The principal researcher may also communicate genetic information to the biological family members of a deceased participant when such communication is necessary to verify the existence of a genetic disease in the family.

No genetic information should be transmitted by the principal researcher to the spouse without the express consent of the participant.

With the exception of the cases provided by law, no genetic information should be transmitted to insurers, employers, educational institutions and other public institutions without the express consent of the participant.

In all cases, the participant should be informed of the possible consequences of disclosing genetic information.

IV. PROFESSIONNALISME

PRINCIPE

Les participants à la recherche sont en droit de s'attendre à un comportement professionnel, compétent et de qualité de la part des chercheurs et des membres de l'équipe de recherche. Le professionnalisme est basé sur le principe de réciprocité qui permet l'échange libre et la confiance partagée entre le participant et le chercheur.

IV. PROFESSIONALISM

PRINCIPE

Participants in a research have the right to expect professional behaviour, competence and quality on the part of the researchers and the members of the research team. Professionalism is based on the principle of reciprocity that allows the free exchange and shared confidence between participant and researcher.

PROCÉDURES

1 La protection des participants

Tout chercheur a le devoir de veiller au respect et à la protection des participants au programme de recherche. Tout chercheur (médecin, biologiste moléculaire, etc.) devrait respecter les normes de protection des participants à la recherche biomédicale.

PROCÉDURES

1 Protection of Participants

The primary obligation of all researchers is to ensure the respect for and protection of research participants. Every researcher (physician, molecular biologist, etc.) should respect the norms governing the protection of participants in biomedical research.

Il est recommandé que dans la mesure du possible, un médecin-clinicien soit associé à tout projet de recherche. Le chercheur doit avoir les compétences requises et pouvoir assurer le soutien, les conseils et l'aide pouvant éventuellement être requis par les participants. Les principes déontologiques médicaux servent de cadre normatif pour les chercheurs.

2 Communication de résultats généraux

Le chercheur principal communiquera dans les meilleurs délais aux participants et au public intéressés de l'information sur les résultats généraux de sa recherche qui soit la plus complète possible et conforme aux données scientifiques courantes.

Le maintien d'un haut niveau d'exactitude dans l'information doit être assuré par le travail d'équipe, en tenant compte des expertises de chacun des membres de l'équipe de recherche, des connaissances cliniques et du conseil génétique.

3 Communication de résultats spécifiques

Le participant doit toujours être traité avec respect quel que soit les résultats. Lorsque le chercheur a un doute quant au résultat de l'analyse, il doit consulter d'autres experts.

Lorsque les résultats sont scientifiquement validés, qu'ils ont des implications significatives pour la santé du participant et que la prévention ou un traitement est disponible, ces résultats doivent être communiqués au participant par l'entremise de son médecin-traitant, à moins que le participant ait indiqué ne pas vouloir recevoir de résultats.

Dans la transmission des résultats au participant, les choix de chaque participant, les limites des services cliniques disponibles, l'accessibilité de services de conseil et les implications familiales doivent être pris en considération.

It is recommended that where possible, a clinician be associated with every research project. The researcher should be competent and be able to ensure the support, counselling and assistance, participants may eventually require. The principles of medical deontology serve as a normative framework for researchers.

2 Communication of General Results

The principal researcher should provide the participant and interested members of the public with information on general research results which is as complete as possible, in conformity with current scientific data.

Maintaining a high level of accurate information should be assured by team work, taking into account the expertise of each member of the research team, clinical knowledge and genetic counselling.

3 Communication of Specific Results

The participant should always be treated with respect regardless of the results. When the researcher has questions concerning the results, other experts should be consulted.

When results are scientifically valid, have significant implications for the health of the participant and prevention or treatment is available, these results should be communicated to the participant by his treating physician, unless the participant has chosen not to receive any results.

In communicating results to the participant, the choices of each participant, the extent of available clinical services, the availability of counselling, and the familial implications should be taken into account.

V. CONTRIBUTION AU DÉVELOPPEMENT SCIENTIFIQUE DU QUÉBEC

PRINCIPE

Le caractère universel du régime d'assurance-santé du Québec permet aux chercheurs de recueillir du matériel et de l'information génétiques. En vertu du principe de solidarité, la population est en droit d'attendre que ces recherches contribuent à améliorer les connaissances en biologie et en santé au Québec.

PROCÉDURES

1 Utilisation du système universel d'assurance-santé

Les chercheurs doivent faire en sorte que les connaissances acquises grâce aux recherches effectuées dans le système de services de santé québécois servent à améliorer les compétences scientifiques et cliniques au Québec.

2 L'amélioration de l'infrastructure scientifique au Québec

La mise au point de nouvelles technologies dans le processus d'identification et d'analyse du matériel et de l'information génétiques peut être utile à l'ensemble de la population. Ce développement dans les connaissances scientifiques pourra servir à hausser le niveau de compétence des chercheurs, techniciens, généticiens et médecins du Québec, tant au niveau de la recherche que de l'enseignement.

3 L'amélioration des services de santé

Par ses connaissances scientifiques, le chercheur participe à l'amélioration de la qualité des services disponibles pour la population par le réseau des services de santé.

4 La protection contre la discrimination

Le principe de solidarité exige que les responsables du système universel d'assurance-santé s'assurent que les individus et les familles ainsi identifiées sont protégés contre toute forme de discrimination résultant de leur participation à la recherche. Le chercheur doit prendre partie pour les participants en toute occasion de discrimination potentielle.

V. CONTRIBUTION TO THE SCIENTIFIC DEVELOPMENT OF QUEBEC

PRINCIPE

The universal nature of the Quebec health care system allows researchers to collect genetic material and information. By virtue of the principle of solidarity, the population may rightfully expect that this research will serve to improve knowledge in the fields of biology and health in Quebec.

PROCÉDURES

1 Use of the Universal Health Care System

Researchers should see to it that the knowledge acquired in the course of research done within the Quebec health care system serves to improve scientific and clinical competence in Quebec.

2 The Improvement of the Scientific Infrastructure in Quebec

The emergence of new technologies in the identification and analysis of genetic material and information may be useful to the population as a whole. This development in scientific knowledge could serve to raise the competence of researchers, technicians, geneticists and physicians in Quebec, in both research and teaching.

3 The Improvement of Health Services

Through scientific knowledge, the researcher contributes to the improvement of the quality of services available to the population in the health care system.

4 Protection from discrimination

The principle of solidarity requires that those responsible for the universal health care system to ensure that the affected individuals and families are protected against all forms of discrimination resulting from their participation in the research. The researcher should defend the participants in any case of potential discrimination.

VI. COMMERCIALISATION

PRINCIPE

Les chercheurs, les institutions et les commanditaires peuvent aspirer à l'obtention d'un droit de propriété intellectuelle sur les inventions qui dérivent du matériel et des informations génétiques, bien qu'ils ne soient pas propriétaires de ce matériel. Toute forme de paiement aux participants en retour de leur participation est inacceptable. Toutefois, dans un but d'équité, la population québécoise devrait en retour de sa participation à la recherche, profiter des retombées des avancées scientifiques auxquelles elle a contribué.

PROCÉDURES

1 Retombées économiques

Le chercheur doit informer le participant lors du consentement que ce dernier ne pourra tirer aucun avantage financier de sa contribution à la recherche même dans l'éventualité où la recherche mène à la réalisation de produits commercialisés. Cela ne devrait pas empêcher le partage d'éventuels bénéfices avec la communauté (par exemple, approvisionnement de matériel médical, retombées financières à des fins humanitaires, etc.).

2 Partage des connaissances

Les chercheurs, les institutions et les commanditaires doivent favoriser le partage des retombées scientifiques au sein de la communauté scientifique internationale et québécoise par la diffusion diligente des résultats de recherche.

3 Propriété intellectuelle

Lors de l'obtention d'un brevet, les chercheurs, les institutions et les commanditaires doivent favoriser le transfert de technologies par la cession de licences ou autres moyens disponibles.

4 Conflits d'intérêts

Le chercheur doit faire preuve d'impartialité dans la poursuite de la recherche. Le chercheur doit divulguer à tout participant les intérêts financiers ou affiliations avec un commanditaire ou toute autre institution.

VI. COMMERCIALIZATION

PRINCIPLE

The researchers, institutions and sponsors can aspire to the acquisition of intellectual property rights over the inventions derived from genetic material and information, even though they are not the owners of the material. All forms of payment to participants in exchange for participation are unacceptable. For the sake of equity (fairness), however, in return for its participation, the population of Quebec should profit from the resulting benefits of the scientific breakthroughs they contributed to.

PROCEDURES

1 Economic Benefits

The researcher should inform the participant at the time of consent, that he is not entitled to any financial benefit from his contribution to research, including any commercialized product which may eventually derive from research. This does not preclude the eventual sharing of benefits with the community (e.g. medical supplies, humanitarian causes, etc.).

2 Sharing of Knowledge

The researchers, institutions and sponsors should promote the sharing of scientific breakthroughs within the international and Quebec scientific communities by making the research results available in a timely manner.

3 Intellectual Property

When a patent has been awarded, the researchers, institutions and sponsors should promote the transfer of technologies through licensing or other available means.

4 Conflict of Interest

The researcher should show impartiality in the pursuit of research. The researcher should disclose to all participants any financial interest or affiliation with a sponsor or other institution.

5 Reconnaissance de la participation de la population

Compte tenu de la participation volontaire et du caractère universel du régime québécois d'assurance-santé et en vertu du principe d'équité, des copies du matériel et des informations génétiques des participants devraient être conservées au Québec.

5 Recognition of the Participation of the Population

In consideration of the voluntary participation and the universal nature of the Quebec health care system, and by virtue of the principle of equity (fairness), copies of the genetic material and information of participants should be kept in Quebec.

VII. CONTRIBUTION AU DÉVELOPPEMENT SCIENTIFIQUE INTERNATIONAL

PRINCIPE

La connaissance sur le génome devrait servir l'ensemble de l'humanité et fait partie des données nécessaires à la compréhension des déterminants de la santé.

VII. CONTRIBUTION TO INTERNATIONAL SCIENTIFIC DEVELOPMENT

PRINCIPE

Genomic knowledge should serve humanity as a whole and is essential to the understanding of the determinants of health.

PROCÉDURES

1 Droit fondamental aux retombées des connaissances scientifiques

L'humanité a le droit de bénéficier du progrès scientifique et de ses applications. Le chercheur doit promouvoir ce droit, d'autant plus qu'il a obtenu la collaboration des citoyens qui ont contribué au développement de ces connaissances par leur participation volontaire à la recherche.

PROCÉDURES

1 Fundamental Right to the Benefits of Scientific Knowledge

Humanity has the right to benefit from scientific progress and its applications. The researcher should promote this right, particularly in light of the collaboration and contribution of the population to the development of knowledge by its voluntary participation in research.

2 Participation internationale

La participation aux congrès internationaux et colloques est non seulement nécessaire mais essentielle pour permettre la contribution québécoise au développement international. De même, la publication des résultats de la recherche dans les médias scientifiques de qualité contribue à ce rayonnement.

2 International Participation

Participation in international conferences and seminars is not only necessary but essential so that Quebec can contribute to international development. Publication of the research results in respected scientific journals and other media also promotes this dissemination.

3 Collaboration internationale

La collaboration internationale soutient l'échange efficace et rapide des connaissances. La participation des chercheurs québécois est fondamentale pour assurer le développement scientifique international et pour faire profiter la population québécoise des retombées de ces connaissances.

3 International Collaboration

International collaboration necessitates the efficient and rapid exchange of information. The participation of Quebec researchers is fundamental to ensuring international scientific development and to allowing the Quebec population to profit from the benefits of this knowledge.

CONCLUSION

1. La recherche génomique exige une collaboration entre les différents intervenants, qu'il s'agisse du chercheur, du clinicien ou du participant. Avec l'évolution de la recherche, un échange constant d'informations entre le chercheur, le clinicien et le participant est nécessaire. Cet échange d'informations devient extrêmement complexe dans le cas de maladies multifactorielles fréquentes; aussi est-il nécessaire de bien identifier les rôles de chacun des intervenants, préalablement à la réalisation de la recherche.
2. Dans le cadre de programmes importants de recherche, des personnes-ressources compétentes devraient être engagées pour les tâches suivantes: obtention des consentements, recueil des évaluations phénotypiques et conseils pour les participants et les membres de l'équipe de recherche. Dès le début de la recherche, la possibilité de recourir aux services de spécialistes sur les questions éthiques, légales et sociales reliées à la recherche génomique devrait être envisagée.
3. Afin de protéger la confidentialité des informations génétiques, les données génétiques devraient être codées et informatisées. Une personne devrait être en charge de gérer ce matériel et ces informations génétiques et de les coder ou les anonymiser. Cette personne devrait détenir la clé des codes, ce qui constituerait une sécurité supplémentaire pour le maintien de la participation déjà consentie. L'information ainsi codée pourrait plus facilement être mise en commun, tout en protégeant l'identité des participants.
4. Les participants ont le droit de s'attendre à bénéficier des connaissances résultant de la recherche. Ces données devraient leur être raisonnablement accessibles sous différentes formes de communication (p. ex., lettre, bulletin, site internet, etc.).

CONCLUSION

1. Genome research requires the collaboration of different parties, whether it be the researcher, the clinician, or, the participant. As research evolves, a constant exchange of information between the researcher, the clinician and the participant is necessary. This exchange of information becomes extremely complex in the case of common multifactorial diseases; it is thus necessary to identify the role of each party before research is undertaken.
2. In the case of large research projects, competent resource persons should be hired for the following tasks: obtaining consents, collecting evaluations of phenotype and as a resource person for the participants and team members. From the beginning of the project, specialists in ethical, legal and social issues relating to genomics should be consulted.
3. Genetic information should be coded and computerized in order to protect confidentiality. An individual should be in charge of the administration of this genetic material and information and provide for its coding or anonymization. This individual should hold the key to the codes and thereby provide additional security for the participants. In this way, coded information can be shared more easily, while the identity of participants is protected.
4. Participants have the right to expect to benefit from research. The resulting data should be reasonably accessible through different forms of communication (e.g., letter, report, internet site, etc.).

5. Afin d'instituer des principes fondamentaux dans les programmes de recherche génomique au Québec et d'assurer un niveau équitable de protection des intérêts des participants, autant que possible, les formulaires de consentement devraient être uniformisés et des procédures devraient être adoptées qui respectent les principes fondamentaux pour l'obtention des consentements tout en conservant une relation individualisée avec le participant. Cela devrait assurer le maintien de la confiance des participants à l'égard des chercheurs et des cliniciens qui contribuent au développement des connaissances génomiques.
6. Finalement, le RMGA est conscient que son *Énoncé de principes: recherche en génomique humaine* considère le chercheur comme un intermédiaire professionnel entre les intérêts des participants dans la recherche et les intérêts de la société dans le développement des connaissances.
5. In order to establish fundamental principles in the genome research in Quebec and to ensure an equitable level of protection of the interests of participant, as much as possible, consent forms should be standardized and procedures be adopted that respect the fundamental principles for obtaining consent while maintaining an individual relationship with the participant. This should ensure the continued confidence of the participants with regards to researchers and clinicians who contribute to the development of genomic knowledge.
6. Finally, the RMGA is aware that its *Statement of Principles: Human Genome Research* considers the researcher as a professional intermediary between the interests of the participant in research and the interests of society in the advancement of knowledge.

***(Version 05 1996):** Par ordre alphabétique: Gérard Bouchard, Bartha Maria Knoppers, Claude Laberge (coordonateur), Bernard Lemieux, Serge B. Melançon, Guy Rouleau, François Rousseau, Charles R. Scriver.

**** (Version 01 2000):** Par: Claude Laberge (coordonateur), Bartha Maria Knoppers, Geneviève Cardinal, Mylène Deschênes, Brigitte Nepveu, avec la collaboration de Martin Letendre, Dominic Grégoire, Louise Bernier et Denise Avard. Traduction anglaise par Catherine Mosco.

Le 24 février 2000
DISPONIBLE À: <http://www.rmga.qc.ca>

***(Version 05 1996) -** In alphabetical order: Gérard Bouchard, Bartha Maria Knoppers, Claude Laberge (Coordinator), Bernard Lemieux, Serge B. Melançon, Guy Rouleau, François Rousseau, Charles R. Scriver.

**** (Version 01 2000) -** By: Claude Laberge (Coordinator), Bartha Maria Knoppers, Geneviève Cardinal, Mylène Deschênes, Brigitte Nepveu, with the collaboration of Martin Letendre, Dominic Grégoire, Louise Bernier and Denise Avard. English translation by Catherine Mosco.

February 24, 2000
AVAILABLE AT: <http://www.rmga.qc.ca>