



Dreams

DREAMS project

[D6.1] Consent form preparation involving patients

Project co-funded by the European Commission		
DISSEMINATION LEVEL		
PU	Public	☒
PP	Restricted to other programme participants	☐
RE	Restricted to a group specified by the consortium	☐
CO	Confidential, only for members of the consortium	☐



1 EXECUTIVE SUMMARY

The present document represents Deliverable 6.1 – Consent form preparation involving patients. It has been developed as part of Work Package 6.

Set to span five years, the DREAMS consortium is paving the way for a novel approach to treating neuromuscular diseases. This transformative project merges the power of artificial intelligence, pluripotent stem cells, and cutting-edge pharmacological screening techniques to seek out therapeutic solutions for five debilitating conditions affecting more than 400 000 people worldwide.

The DREAMS consortium unites a highly skilled and complementary consortium of nine European partners, encompassing clinicians, patients, academic researchers, and private stakeholders. These organizations include: I-Stem (France), Kantify (Belgium), The Institute of Myology (France), Center for Neuroscience and Cell Biology - University of Coimbra (Portugal), The Technion - Israel Institute of Technology (Israel), Samsara Therapeutics (UK), Assistance Publique - Hôpitaux de Paris (France), AFM-Telethon (France) and Zabala Innovation (Spain)

One person out of ten in the world is affected by a rare disease. DREAMS will strive to tackle the core challenges of rare disease drug discovery, opening doors to a brighter future for countless patients worldwide.

2 CONSENT FORM PREPARATION

Deliverable 6.1 aims to ensure that patients accepting to give their blood and to participate to the DREAMS Project are fully informed about their rights, the use of their sample and the goals of the project.

2.1 Legal and ethical requirements

In France, before a patient can take part in scientific research or a clinical study, he or she must give explicit consent, after having received clear, complete, comprehensible and appropriate information from the doctor.

2.2 Consent form and information leaflet preparation

To ensure that the information provided is adapted to the age of the patient being sampled, three versions of the consent form and information leaflet have been drawn up for three different age groups: 6 to 11 years old (Appendix 1); 12 to 17 years old (Appendix 2); and adults over 18 years old (Appendix 3).

Each version of the consent form and information leaflet, has then been completed to refer to the disease affecting the patient and its corresponding affected tissues (5 different diseases in the project) resulting in 15 specific documents.

2.3 Patient involvement in the document preparation

As only French patients will be sampled, all documents were written in French and so were reviewed by the two French speaking members of the Patient Advisory Board, namely Ngoc-Hahn HUYNH (Laminopathies) and Olivier CAVALLERO (Pompe disease).

2.4 Document validation by clinical authorities

The different consent forms and information leaflets have been reviewed also by Dr Teresinha Evangelista (Assistance Publique - Hôpitaux de Paris - France)) and the Clinical Research and Innovation Department (DRCI) of Pitié-Salpêtrière Hospital (APHP).

The 15 documents (3 age groups x 5 diseases) have been included in the ethical and regulatory application submitted to French authorities for approval (Deliverable 6.4).

2.5 Appendix list

Appendix	Description
Appendix 1	Information leaflet and consent form for patients between 6- and 11-year-old
Appendix 2	Information leaflet and consent form for patients between 12- and 17-year-old
Appendix 3	Information leaflet and consent form for adult patients

Table 1. Appendix list

Appendix 1

Repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires

(DREAMS - Drug REpurposing with Artificial intelligence for Muscular disorderS)

Notice d'information-patient âgé de 6 à 11 ans

Ton médecin : te propose de participer au programme DREAMS pour permettre aux chercheurs de mieux comprendre ta maladie et de chercher des médicaments pour te soigner.

Tu peux lire attentivement cette notice qui va tout t'expliquer. Ensuite, tu pourras poser à ton docteur toutes les questions que tu voudras.

Le programme de repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires (DREAMS) : Qu'est-ce que c'est ?

Ce programme a pour objectif de permettre aux chercheurs travaillant sur les maladies rares d'origine génétique d'effectuer des recherches pour mieux comprendre ta maladie et chercher des médicaments pouvant te soigner. Pour cela les chercheurs ont besoin de te faire une prise de sang.

Comment ça marche ?

- Si tu es d'accord pour participer au programme, ton docteur te demandera, ainsi qu'à tes parents, ton accord et celui de tes parents. Pour cela, tu devras juste signer avec tes parents un document qu'on appelle un consentement.
- Dans le cadre des soins prévus par ton médecin un petit prélèvement de sang sera réalisé. Il n'y a pas de risque et tes parents ont été informés de cette absence de risque à collecter ce prélèvement sanguin pour aider la recherche sur ta maladie.

Ensuite, une personne va récupérer des cellules à partir de ton sang pour les donner aux chercheurs qui travaillent sur ta maladie. Ton nom et ton prénom resteront secrets.

Les recherches vont durer plusieurs années. Les données de chaque malade peuvent aider les chercheurs à mieux comprendre et soigner ta maladie.

Quels sont tes droits ?

Tu peux refuser de participer et tu n'as pas besoin de donner de raison pour cela.

Si tu ne veux pas participer, cela ne changera rien à la façon dont ton médecin te soigne et il ne sera pas fâché.

Si tu acceptes maintenant, tu auras le droit de changer d'avis plus tard et de dire que tu ne veux plus participer.

Tu peux poser autant de questions que tu veux à ton médecin.

Ton médecin te tiendra au courant des avancées de la recherche sur ta maladie.

Es-tu d'accord pour participer au programme de « caractérisation des mécanismes pathologiques et identification de candidats-médicaments pour le traitement des maladies rares d'origine génétique » ?

☐ **Oui**

☐ **Non**

Repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires

(DREAMS – Drug REpurposing with Artificial intelligence for Muscular disorders)

Notice d'information des représentants légaux de l'enfant

Madame, Mademoiselle, Monsieur,

Le médecin de votre enfant, qui est investigateur pour cette étude, vous a proposé à votre enfant de participer au protocole de recherche non interventionnelle impliquant la personne humaine (Protocole n° XXXXXXXX) intitulé « *repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires (DREAMS)* » coordonné par le Dr Xavier NISSAN et dont le Centre d'Etude des Cellules Souches/Institut des cellules Souches pour le Traitement et l'Etude des maladies Monogéniques (CECS/I-Stem, 2 rue Henri Desbruères 91100 Corbeil-Essonnes) est promoteur.

Cachet de l'investigateur principal

Avant de signer le consentement joint, nous vous invitons à lire les informations ci-dessous et à poser toutes les questions que vous jugerez utiles au médecin de votre enfant (investigateur principal). Vous disposez d'un délai de réflexion avant de signer votre consentement pour la participation de votre enfant à l'étude.

OBJECTIF DE LA RECHERCHE

Votre enfant est atteint d'une pathologie génétique appelée « **NOM DE LA MALADIE** » pour laquelle votre enfant suivi(e). Cette pathologie touche les muscles. Il n'existe à ce jour aucun traitement efficace pour cette pathologie. Une des difficultés pour progresser dans la mise au point de traitements pour cette pathologie est la difficulté d'accès **aux muscles** du malade.

Ce projet de recherche a pour objectif l'utilisation de cellules souches pluripotentes induites (iPS) pour étudier le dysfonctionnement des muscles en laboratoire. Plus précisément, le projet vise à la création, l'utilisation et le partage, avec d'autres équipes de recherche et de cliniciens, de lignées de cellules souches particulières appelées « **iPS** » (pour « **induced Pluripotent Stem cells** » en anglais) produites à partir d'un prélèvement des cellules de votre enfant, puis la production de cellules musculaires à partir de ces iPS pour modéliser *in vitro* sa pathologie.

Les iPS sont des cellules souches pluripotentes, c'est à dire des cellules qui ont deux propriétés très spécifiques et particulièrement intéressantes en recherche clinique : les iPS humaines peuvent (1) produire n'importe quel type de tissu humain (cœur, foie, peau, neurones, muscle, sang, etc.) et (2) sont capables de se multiplier indéfiniment en culture dans nos laboratoires et d'être préservées par congélation. Du fait de ces deux propriétés, de très nombreuses applications des iPS peuvent être envisagées, telle que l'étude des tissus en laboratoire ou encore la fabrication de cellules pour régénérer des organes malades (« médecine régénérative »). Si des iPS sont obtenues à partir de patients porteurs d'une maladie génétique, les tissus obtenus en laboratoire à partir de ces iPS reproduiront les anomalies liées à cette maladie génétique : l'intérêt de ce type de recherche est alors de mieux comprendre les mécanismes conduisant à cette maladie génétique, et de disposer en laboratoire de tissus anormaux pour tester le potentiel de nouveaux médicaments.

QUELLE RECHERCHE SERA EFFECTUÉE SUR LES CELLULES DE MON ENFANT

Les iPS peuvent être produites à partir de différents tissus du corps humain : fragment de peau, sang, racine de cheveux, etc. et a valu à son découvreur, le japonais Shinya Yamanaka, le prix Nobel de Médecine en 2012. La technique la plus commune utilise un fragment de peau ou une prise de sang.

Dans le cas de votre enfant, un prélèvement sanguin sera proposé.

Son prélèvement sera transformé en une ou plusieurs lignées iPS. Une portion de son prélèvement pourra également être conservée par congélation pour analyse ultérieure. Ces lignées iPS serviront alors à promouvoir la recherche clinique ou de nouvelles thérapeutiques concernant votre maladie.

Lors de la création de ces lignées iPS, vos cellules sont déprogrammées et ne permettent plus de vous identifier.

Dans le cadre des recherches impliquant les lignées iPS, de nombreuses possibilités techniques sont envisageables pour parvenir à étudier une maladie génétique et élaborer des nouvelles stratégies thérapeutiques, notamment :

- Produire des tissus les plus représentatifs des tissus adultes humains
- Etudier la séquence ADN de vos cellules
- Modifier la séquence ADN de vos cellules pour obtenir des cellules iPS ou pour modifier des iPS
- Tester et développer de nouveaux médicaments conformément à la réglementation en vigueur
- D'autres techniques que nous ne connaissons pas encore à ce jour

UTILISATION DES CELLULES DE MON ENFANT DANS LE CADRE DE RECHERCHES ULTERIEURES

La société et la recherche clinique bénéficient du partage des réactifs et des cellules entre les laboratoires et les institutions, publiques et privées. Les lignées iPS générées au cours de ce projet de recherche pourront être mises à disposition, à titre gratuit ou onéreux, de chercheurs et de cliniciens d'Universités, d'autres institutions publiques ou de sociétés privées, françaises ou internationales, dans le but de promouvoir la recherche clinique ou de nouvelles thérapies concernant votre maladie. Dans ce cas, vous serez préalablement informés des objectifs de ces nouvelles études. Pour autant, selon la loi française (Art. 16 et suivants du Code Civil), les éléments ou produits du corps humain ne peuvent pas être vendus. Vous ne pourrez donc retirer aucun bénéfice financier direct de votre don.

NATURE DES PRÉLÈVEMENTS

Par défaut, un prélèvement sanguin sera proposé à votre enfant.

Cependant, dans le cas où il aurait déjà fait l'objet d'un prélèvement de cellules (de peau ou sanguines) dans le cadre de son diagnostic et que ces cellules soient encore disponibles, il peut vous être proposé de les utiliser dans le cadre de ce projet.

CONTRAINTES ET RISQUES PREVISIBLES

Les seules contraintes et risques prévisibles de cette étude sont liés à la prise de sang : il existe un risque minime d'hématome ou de rougeur autour du site de prélèvement.

RECUEIL D'INFORMATIONS MÉDICALES, CONFIDENTIALITE ET ANONYMAT

Conformément au Règlement européen sur la protection des données du 27 avril 2016 et de la Loi relative à l'informatique et aux Libertés n° 78-17 du 6 janvier 1978 modifiée, le traitement de données de santé comprenant vos données est effectué à des fins de recherches médicales (article 9 2) j)). Le traitement de vos données est nécessaire pour la réalisation des objectifs de la recherche.

Si votre enfant ainsi que vous acceptez qu'il participe à cette étude, un nombre limité de données médicales le concernant, notamment le diagnostic précis de la pathologie, le sexe et l'âge, seront recueillies par l'investigateur principal. Son prélèvement et ses données seront dés-identifiées, c'est à dire que ce prélèvement, les lignées cellulaires iPS qui en découleront ainsi que ses données médicales seront identifiées par un identifiant alphanumérique et pas par son nom. Le lien entre son nom et cet identifiant alphanumérique sera conservé dans une base de données informatisée et sécurisée accessible au seul investigateur principal et au responsable de la banque de Généthron (1 Rue de l'Internationale 91000 Evry, France), en charge du stockage et de la préservation de vos cellules. Les données médicales concernant votre enfant seront donc dés-identifiées pour tous les autres chercheurs. Elles sont également couvertes par le secret médical auquel l'équipe médicale est soumise ainsi que par le secret professionnel auquel le personnel du promoteur et les autorités de santé sont soumis.

Ainsi, à aucun moment ses données nominatives n'apparaîtront lors de la publication des résultats des travaux de recherche.

Votre enfant et vous disposez d'un droit d'accès et de rectification relatif au traitement de ses données personnelles. Conformément à la réglementation en vigueur, vous disposez également des droits à la limitation du traitement de données, à l'effacement de ses données, et d'opposition, à tout moment, à l'utilisation de ses données. Cependant, le promoteur ne pourra pas faire droit à vos droits à l'effacement de ses données ou à l'opposition à l'utilisation des données déjà récoltées car cela mettrait en péril la poursuite de ce programme de recherche. En effet, les données déjà récoltées resteront acquises puisqu'elles sont nécessaires pour la bonne réalisation de cette recherche. Ces droits s'exercent auprès du Délégué à la Protection des Données (DPO@istem.fr). Les données concernant votre enfant seront conservées pour une durée de trente (30) ans à compter de la fin de la recherche.

Vous pouvez également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de ses données médicales en application des dispositions de l'article L 1111-7 du Code de la Santé Publique.

Vous pouvez former une réclamation auprès de la CNIL.

INDEMNISATION ET FRAIS LIES À L'ETUDE

Il n'est pas prévu d'indemnisation liée à cette étude.

BENEFICES ATTENDUS

Aucun bénéfice direct n'est attendu pour votre enfant. Cependant, cette recherche pourrait contribuer à développer les connaissances sur la pathologie dont vous il/elle souffre et donc à améliorer la prise en charge future de cette pathologie.

ARRET DE L'ETUDE

Votre enfant et vous pouvez à tout moment, et quel qu'en soit le motif, refuser sa participation à cette étude même après avoir signé le consentement, sans encourir aucun préjudice, et sans aucune modification de votre prise en charge médicale. Cela veut dire que vous pouvez refuser le prélèvement même après avoir signé le consentement, et que vous pouvez demander à ce que le prélèvement de votre enfant, s'il n'a pas encore été utilisé pour la recherche ou s'il reste une partie de ce prélèvement après la recherche, soit détruit. En revanche, si votre prélèvement a été transformé et des lignées cellulaires ont été produites, ces lignées ne pourront plus être détruites.

COMMUNICATION DES RESULTATS DE LA RECHERCHE

Au cours ou à l'issue de la recherche, vous pourrez avoir des informations sur les résultats de cette recherche en particulier ou de la recherche sur les iPS en général

par l'investigateur principal qui a proposé à votre enfant de participer à cette recherche.

UTILISATION DES ECHANTILLONS ET LIGNEES IPS ET DESTRUCTION DES PRELEVEMENTS

Le prélèvement de votre enfant ne pourra pas être cédé à d'autres équipes de recherche, autres que celles directement impliquées dans cette étude. Le prélèvement de votre enfant sera conservé au maximum pour une période de 15 ans. Au-delà de 15 ans, si son prélèvement n'a pas encore été utilisé pour la recherche ou s'il reste une partie de ce prélèvement après la recherche, il sera détruit.

Les lignées iPS, qui auront été produites à partir de son prélèvement seront conservées pour une durée illimitée. En outre, elles pourront être transmises à d'autres équipes de recherche, d'autres équipes médicales ou des sociétés privées qui souhaitent utiliser des iPS pour tester de nouveaux médicaments ou de nouvelles stratégies thérapeutiques concernant votre pathologie. Dans ce cas, vous serez préalablement informés des objectifs de ces nouvelles études (par courrier).

DISPOSITIONS REGLEMENTAIRES

Cette étude est réalisée dans le cadre de la loi sur les recherches impliquant la Personne humaine conformément au Code de Santé publique.

Elle a reçu l'avis favorable du Comité de Protection des Personnes (A PRECISER) le XX/XX/2024

*Repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux
maladies musculaires*

(DREAMS – Drug REpurposing with Artificial intelligence for Muscular disorderS)

**Consentement éclairé des représentants légaux du mineur
(Patient âgé de 6 à 11 ans)**

Exemplaire titulaire(s) de l'exercice de l'autorité parentale

Le Professeur/Docteur a proposé à mon enfant de participer au programme de « caractérisation des mécanismes pathologiques et identification de candidats-médicaments pour le traitement des maladies rares d'origine génétique ».

Le développement du programme DREAMS est en conformité avec le Code de la Santé Publique (Titre II du Livre Premier relatif aux recherches biomédicales, devenues les recherches impliquant la personne humaine), a reçu l'autorisation de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (demande d'autorisation n° 1696177 v 0).

Mon enfant et moi-même avons lu attentivement la note d'information expliquant le fonctionnement ainsi que les objectifs du programme DREAMS. Nous avons pu poser toutes les questions que nous voulions et on nous a répondu de façon adaptée. Nous avons eu un temps de réflexion suffisant entre le moment où nous avons été informé(e)s et le moment où nous avons décidé de participer à ce programme de recherche.

Ce formulaire a été établi conformément à la loi sur les recherches impliquant la personne humaine et conformément à la réglementation en vigueur.

Mon enfant et moi-même avons été informé(e)s :

☐ que la participation de mon enfant à cette recherche se limitera à un prélèvement sanguin dont les cellules sanguines seront transformées en une ou plusieurs lignées iPS.

☐ que des cellules (sanguines ou de peau) précédemment prélevées dans le cadre de son diagnostic seront transformées en une ou plusieurs lignées iPS.

☐ que nous pourrions demander la destruction du prélèvement à tout moment de la recherche. Les lignées iPS qui auront été obtenues à partir de ce prélèvement ne pourront pas être détruites.

Ces iPS seront utilisées pour promouvoir la recherche biomédicale ou de nouvelles thérapies concernant sa maladie et pourront être transmises, à titre gratuit ou onéreux, à d'autres équipes de chercheurs et de cliniciens d'Universités, d'autres institutions publiques ou de sociétés privées, françaises ou internationales, dans le but de promouvoir la recherche biomédicale ou de nouvelles thérapies concernant ma maladie.

Le prélèvement et les données médicales qui auront été recueillis seront dés-identifiées pour la recherche. Un lien entre son nom et ce numéro dés-identifié sera conservé mais ne sera connu que de l'investigateur principal et du responsable de la banque de cellules en charge du stockage et de la conservation de mes cellules.

☐ que le prélèvement sanguin de mon enfant pourra être conservé dans la banque de cellules de Généthon (1 Rue de l'Internationale 91000 EVRY, France) au plus pendant 15 ans à l'issue de la recherche.

Mon enfant et moi acceptons :

☐ que les cellules (sanguines ou de peau) précédemment prélevées dans le cadre du diagnostic de mon enfant soient utilisées dans le cadre de ce programme de recherche et en particulier pour obtenir des lignées de cellules iPS.

☐ que les cellules iPS générées soient utilisées dans le cadre de ce programme de recherche.

☐ Mon enfant et moi ne nous opposons pas à ce que les cellules iPS générées soient utilisées dans le cadre d'autres programmes de recherches pour lesquels nous recevrons préalablement une information.

☐ J'ai bien noté que le présent consentement ne décharge pas le promoteur et l'investigateur de leurs responsabilités et nous conservons tous mes droits garantis par la loi.

La participation de mon enfant est volontaire. Je connais la possibilité qui nous est réservée à tout moment d'interrompre la participation de mon enfant sans en fournir la raison et sans que cela ne nous porte préjudice, ni que cela porte atteinte aux soins qui continueront à être prodigués à mon enfant.

☐ J'ai bien noté que nous avons le droit d'être informé(e) des résultats globaux de cette recherche selon les modalités qui ont été précisées dans la note d'information.

Les données de cette étude resteront strictement confidentielles. Je n'autorise leur consultation que par les personnes qui collaborent à la recherche, désignées par l'investigateur. En application de la loi "Informatique et Liberté" du 6 Janvier 1978, modifiée j'accepte que les données traitées à l'occasion de cette recherche, y compris les données sensibles (données de santé et données génétiques) puissent faire l'objet d'un traitement de données par le promoteur de la recherche. Nous disposons des droits d'accès, de rectification et d'opposition à l'utilisation des données de mon enfant. En application du Règlement Général sur la protection des données 2016/679 du 27 avril 2016, nous disposons d'un droit à la limitation du traitement et au droit d'introduire une réclamation auprès de la CNIL.

Ces droits pourront s'exercer auprès du Délégué à la protection des données (DPO) à l'adresse suivante dpo@istem.fr.

Par ailleurs, en cas de modification des coordonnées personnelles de mon enfant, je tiendrais informé l'investigateur principal afin qu'il mette à jour ses coordonnées.

☐ J'ai bien noté que cette étude a reçu l'avis favorable du CPP (A PRECISER) le XX/XX/2024.

Compte tenu des informations qui ont été transmises, mon enfant accepte librement et volontairement de participer au programme de « Repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires ».

Son consentement ne décharge pas le médecin et le responsable scientifique de leurs responsabilités à son égard, il conserve tous les droits garantis par la loi.

Le médecin :

Nom et prénom :

Fait à :

Le :

Signature :

Cachet du médecin

Signature d'au moins un des deux parents ou du(des) titulaire(s) de l'exercice de l'autorité parentale (OBLIGATOIRE) :

Nom, prénom :

.....

Nom, prénom :

.....

Fait à :

Fait à :

Le :

Le :

Signature (précédée de la mention
« Lu, compris et approuvé »)

Signature (précédée de la mention
« Lu, compris et approuvé »)

Le consentement du patient mineur doit être demandé s'il est apte à exprimer sa volonté. Il ne peut être passé outre son refus ou la révocation de son consentement.

Ce document est à réaliser en trois exemplaires originaux, dont l'un doit être gardé par le médecin, un autre remis au représentant légal du patient mineur et le troisième transmis au responsable scientifique

Appendix 2

Repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires

(DREAMS - Drug REpurposing with Artificial intelligence for Muscular disorderS)

Notice d'information-patient âgé de 12 à 17 ans

Bonjour !

Ton médecin, le Docteur/Professeur, t'a proposé de participer au **programme de repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires (DREAMS)**.

On te propose de lire attentivement cette notice d'information qui répondra aux questions que tu pourrais te poser.

Tu pourras à tout moment t'adresser au Docteur/Professeur pour lui poser des questions complémentaires.

Ta maladie

Tu es atteint(e) de « **NOM DE LA MALADIE** ».

NOM DE LA MALADIE est une maladie rare due à des anomalies au niveau d'un gène. Cette maladie a un impact sur **tes muscles**. Actuellement, aucun traitement n'existe pour guérir cette maladie.

Qu'est-ce qu'est le programme de repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires (DREAMS) ?

Malgré les progrès de la recherche, des réponses doivent encore être apportées. Il faut donc continuer les travaux de recherche, mais pour cela, les chercheurs ont besoin d'étudier de manière spécifique les cellules des patients atteints de la maladie.

Le programme DREAMS a pour objectif global de trouver des médicaments pour soigner les patients atteints de maladies rares d'origine génétique. De manière plus précise, un

groupe de chercheurs impliqués dans ce programme travaillent sur la maladie de Danon et ils essaient de mieux comprendre ta maladie afin de chercher des médicaments pouvant te soigner. Pour cela les chercheurs ont besoin d'une prise de sang.

Pourquoi est-ce que les chercheurs proposent d'obtenir tes cellules à partir d'un petit prélèvement sanguin ?

Les chercheurs travaillant sur la maladie qui t'affecte peuvent à partir des cellules présentes dans ton sang générer un type cellulaire permettant d'obtenir ensuite des cellules équivalentes à celles de tes neurones malades. Ceci est possible grâce à des avancées scientifiques majeures de ces dernières années. A partir de cellules de muscle peuvent ensuite mieux comprendre les anomalies associées à ta maladie. Cette compréhension fine des anomalies permet ensuite de trouver la meilleure stratégie pour chercher des médicaments pouvant corriger les anomalies et ainsi te soigner.

Comment ça marche ?

- Si tu es d'accord pour participer au programme, ton docteur te demandera, ainsi qu'à tes parents, ton accord et celui de tes parents. Pour cela, tu devras juste signer avec tes parents un document qu'on appelle un consentement.
- Dans le cadre des soins prévus par ton médecin petit prélèvement de sang sera réalisé. Tes parents ont été informés qu'il n'existe pas de risque à collecter ce prélèvement sanguin pour aider la recherche sur ta maladie.

Ensuite, une personne va récupérer des cellules à partir de ton sang pour les donner aux chercheurs qui travaillent sur ta maladie. Ton nom et ton prénom resteront secrets.

Les recherches vont durer plusieurs années. Les données de chaque malade peuvent aider les chercheurs à mieux comprendre et soigner ta maladie.

Quels sont tes droits ?

Ta participation au programme DREAMS doit être **volontaire**. Que tu acceptes ou non, tu continueras à avoir accès aux mêmes soins. Pendant le temps de la recherche, tu peux participer à une autre étude.

Si tu acceptes de participer à DREAMS :

- ✓ **Tu auras le droit de changer d'avis plus tard** et de dire que tu ne veux plus participer.
- ✓ Tu peux poser autant de questions que tu veux à ton médecin.
- ✓ **Tu as le droit d'être informé(e)**. Tu peux poser autant de questions que tu le souhaites à ton médecin. Il s'engage à t'informer des découvertes faites grâce au programme DREAMS.

Ce document t'appartient et tu es invité(e) à en discuter avec ton médecin et tes proches.

Repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires

(DREAMS – Drug REpurposing with Artificial intelligence for Muscular disorderS)

Notice d'information des représentants légaux de l'enfant

Madame, Mademoiselle, Monsieur,

Le médecin de votre enfant, qui est investigateur pour cette étude, vous a proposé à votre enfant de participer au protocole de recherche non interventionnelle impliquant la personne humaine (Protocole n° XXXXXXXX) intitulé « *repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires (DREAMS)* » coordonné par le Dr Xavier NISSAN et dont le Centre d'Etude des Cellules Souches/Institut des cellules Souches pour le Traitement et l'Etude des maladies Monogéniques (CECS/I-Stem, 2 rue Henri Desbruères 91100 Corbeil-Essonnes) est promoteur.

Cachet de l'investigateur principal

Avant de signer le consentement joint, nous vous invitons à lire les informations ci-dessous et à poser toutes les questions que vous jugerez utiles au médecin de

vosre enfant (investigateur principal). Vous disposez d'un délai de réflexion avant de signer votre consentement pour la participation de votre enfant à l'étude.

OBJECTIF DE LA RECHERCHE

Votre enfant est atteint d'une pathologie génétique appelée « Maladie de Danon (Glycogénose par déficit en LAMP-2) » pour laquelle votre enfant suivi(e). Cette pathologie touche les muscles. Il n'existe à ce jour aucun traitement efficace pour cette pathologie. Une des difficultés pour progresser dans la mise au point de traitements pour cette pathologie est la difficulté d'accès aux muscles du malade.

Ce projet de recherche a pour objectif l'utilisation de cellules souches pluripotentes induites (iPS) pour étudier le dysfonctionnement des muscles en laboratoire. Plus précisément, le projet vise à la création, l'utilisation et le partage, avec d'autres équipes de recherche et de cliniciens, de lignées de cellules souches particulières appelées « **iPS** » (pour « **induced Pluripotent Stem cells** » en anglais) produites à partir d'un prélèvement des cellules de votre enfant, puis la production de cellules musculaires à partir de ces iPS pour modéliser *in vitro* sa pathologie.

Les iPS sont des cellules souches pluripotentes, c'est à dire des cellules qui ont deux propriétés très spécifiques et particulièrement intéressantes en recherche clinique : les iPS humaines peuvent (1) produire n'importe quel type de tissu humain (cœur, foie, peau, neurones, muscle, sang, etc.) et (2) sont capables de se multiplier indéfiniment en culture dans nos laboratoires et d'être préservées par congélation. Du fait de ces deux propriétés, de très nombreuses applications des iPS peuvent être envisagées, telle que l'étude des tissus en laboratoire ou encore la fabrication de cellules pour régénérer des organes malades (« médecine régénérative »). Si des iPS sont obtenues à partir de patients porteurs d'une maladie génétique, les tissus obtenus en laboratoire à partir de ces iPS reproduiront les anomalies liées à cette maladie génétique : l'intérêt de ce type de recherche est alors de mieux comprendre les mécanismes conduisant à cette maladie génétique, et de disposer en laboratoire de tissus anormaux pour tester le potentiel de nouveaux médicaments.

QUELLE RECHERCHE SERA EFFECTUÉE SUR LES CELLULES DE MON ENFANT

Les iPS peuvent être produites à partir de différents tissus du corps humain : fragment de peau, sang, racine de cheveux, etc. et a valu à son découvreur, le japonais Shinya Yamanaka, le prix Nobel de Médecine en 2012. La technique la plus commune utilise un fragment de peau ou une prise de sang.

Dans le cas de votre enfant, un prélèvement sanguin sera proposé.

Son prélèvement sera transformé en une ou plusieurs lignées iPS. Une portion de son prélèvement pourra également être conservée par congélation pour analyse ultérieure. Ces lignées iPS serviront alors à promouvoir la recherche clinique ou de nouvelles thérapies concernant votre maladie.

Lors de la création de ces lignées iPS, vos cellules sont déprogrammées et ne permettent plus de vous identifier.

Dans le cadre des recherches impliquant les lignées iPS, de nombreuses possibilités techniques sont envisageables pour parvenir à étudier une maladie génétique et élaborer des nouvelles stratégies thérapeutiques, notamment :

- Produire des tissus les plus représentatifs des tissus adultes humains
- Etudier la séquence ADN de vos cellules
- Modifier la séquence ADN de vos cellules pour obtenir des cellules iPS ou pour modifier des iPS
- Tester et développer de nouveaux médicaments conformément à la réglementation en vigueur
- D'autres techniques que nous ne connaissons pas encore à ce jour

UTILISATION DES CELLULES DE MON ENFANT DANS LE CADRE DE RECHERCHES ULTERIEURES

La société et la recherche clinique bénéficient du partage des réactifs et des cellules entre les laboratoires et les institutions, publiques et privées. Les lignées iPS générées au cours de ce projet de recherche pourront être mises à disposition, à titre gratuit ou onéreux, de chercheurs et de cliniciens d'Universités, d'autres institutions publiques ou de sociétés privées, françaises ou internationales, dans le but de promouvoir la recherche clinique ou de nouvelles thérapeutiques concernant votre maladie. Dans ce cas, vous serez préalablement informés des objectifs de ces nouvelles études. Pour autant, selon la loi française (Art. 16 et suivants du Code Civil), les éléments ou produits du corps humain ne peuvent pas être vendus. Vous ne pourrez donc retirer aucun bénéfice financier direct de votre don.

NATURE DES PRÉLÈVEMENTS

Par défaut, un prélèvement sanguin sera proposé à votre enfant.

Cependant, dans le cas où il aurait déjà fait l'objet d'un prélèvement de cellules (de peau ou sanguines) dans le cadre de son diagnostic et que ces cellules soient encore disponibles, il peut vous être proposé de les utiliser dans le cadre de ce projet.

CONTRAINTES ET RISQUES PREVISIBLES

Les seules contraintes et risques prévisibles de cette étude sont liés à la prise de sang : il existe un risque minime d'hématome ou de rougeur autour du site de prélèvement.

RECUEIL D'INFORMATIONS MÉDICALES, CONFIDENTIALITE ET ANONYMAT

Conformément au Règlement européen sur la protection des données du 27 avril 2016 et de la Loi relative à l'informatique et aux Libertés n° 78-17 du 6 janvier 1978 modifiée, le traitement de données de santé comprenant vos données est effectué à des fins de recherches médicales (article 9 2) j)). Le traitement de vos données est nécessaire pour la réalisation des objectifs de la recherche.

Si votre enfant ainsi que vous acceptez qu'il participe à cette étude, un nombre limité de données médicales le concernant, notamment le diagnostic précis de la pathologie, le sexe et l'âge, seront recueillies par l'investigateur principal. Son prélèvement et ses

données seront dés-identifiées, c'est à dire que ce prélèvement, les lignées cellulaires iPS qui en découleront ainsi que ses données médicales seront identifiées par un identifiant alphanumérique et pas par son nom. Le lien entre son nom et cet identifiant alphanumérique sera conservé dans une base de données informatisée et sécurisée accessible au seul investigateur principal et au responsable de la banque de Généthon (1 Rue de l'Internationale 91000 Evry, France), en charge du stockage et de la préservation de vos cellules. Les données médicales concernant votre enfant seront donc dés-identifiées pour tous les autres chercheurs. Elles sont également couvertes par le secret médical auquel l'équipe médicale est soumise ainsi que par le secret professionnel auquel le personnel du promoteur et les autorités de santé sont soumis. Ainsi, à aucun moment ses données nominatives n'apparaîtront lors de la publication des résultats des travaux de recherche.

Votre enfant et vous disposez d'un droit d'accès et de rectification relatif au traitement de ses données personnelles. Conformément à la réglementation en vigueur, vous disposez également des droits à la limitation du traitement de données, à l'effacement de ses données, et d'opposition, à tout moment, à l'utilisation de ses données. Cependant, le promoteur ne pourra pas faire droit à vos droits à l'effacement de ses données ou à l'opposition à l'utilisation des données déjà récoltées car cela mettrait en péril la poursuite de ce programme de recherche. En effet, les données déjà récoltées resteront acquises puisqu'elles sont nécessaires pour la bonne réalisation de cette recherche. Ces droits s'exercent auprès du Délégué à la Protection des Données (DPO@istem.fr). Les données concernant votre enfant seront conservées pour une durée de trente (30) ans à compter de la fin de la recherche.

Vous pouvez également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de ses données médicales en application des dispositions de l'article L 1111-7 du Code de la Santé Publique.

Vous pouvez former une réclamation auprès de la CNIL.

INDEMNISATION ET FRAIS LIES À L'ETUDE

Il n'est pas prévu d'indemnisation liée à cette étude.

BENEFICES ATTENDUS

Aucun bénéfice direct n'est attendu pour votre enfant. Cependant, cette recherche pourrait contribuer à développer les connaissances sur la pathologie dont vous il/elle souffre et donc à améliorer la prise en charge future de cette pathologie.

ARRET DE L'ETUDE

Votre enfant et vous pouvez à tout moment, et quel qu'en soit le motif, refuser sa participation à cette étude même après avoir signé le consentement, sans encourir aucun préjudice, et sans aucune modification de votre prise en charge médicale. Cela veut dire que vous pouvez refuser le prélèvement même après avoir signé le consentement, et que vous pouvez demander à ce que le prélèvement de votre enfant,

s'il n'a pas encore été utilisé pour la recherche ou s'il reste une partie de ce prélèvement après la recherche, soit détruit. En revanche, si votre prélèvement a été transformé et des lignées cellulaires ont été produites, ces lignées ne pourront plus être détruites.

COMMUNICATION DES RESULTATS DE LA RECHERCHE

Au cours ou à l'issue de la recherche, vous pourrez avoir des informations sur les résultats de cette recherche en particulier ou de la recherche sur les iPS en général par l'investigateur principal qui a proposé à votre enfant de participer à cette recherche.

UTILISATION DES ECHANTILLONS ET LIGNEES IPS ET DESTRUCTION DES PRELEVEMENTS

Le prélèvement de votre enfant ne pourra pas être cédé à d'autres équipes de recherche, autres que celles directement impliquées dans cette étude. Le prélèvement de votre enfant sera conservé au maximum pour une période de 15 ans. Au-delà de 15 ans, si son prélèvement n'a pas encore été utilisé pour la recherche ou s'il reste une partie de ce prélèvement après la recherche, il sera détruit.

Les lignées iPS, qui auront été produites à partir de son prélèvement seront conservées pour une durée illimitée. En outre, elles pourront être transmises à d'autres équipes de recherche, d'autres équipes médicales ou des sociétés privées qui souhaitent utiliser des iPS pour tester de nouveaux médicaments ou de nouvelles stratégies thérapeutiques concernant votre pathologie. Dans ce cas, vous serez préalablement informés des objectifs de ces nouvelles études (par courrier).

DISPOSITIONS REGLEMENTAIRES

Cette étude est réalisée dans le cadre de la loi sur les recherches impliquant la Personne humaine conformément au Code de Santé publique.

Elle a reçu l'avis favorable du Comité de Protection des Personnes (A PRECISER) le XX/XX/2024.

**CARACTÉRISATION DES MÉCANISMES PATHOLOGIQUES ET IDENTIFICATION DE
CANDIDATS-MÉDICAMENTS POUR LE TRAITEMENT DES MALADIES RARES
D'ORIGINE GÉNÉTIQUE (MECAMEDIRARE)**

Consentement éclairé

(Patient âgé de 12 à 17 ans)

Exemplaire titulaire(s) de l'exercice de l'autorité parentale

Le Professeur/Docteur a proposé à mon enfant de participer au programme de « caractérisation des mécanismes pathologiques et identification de candidats-médicaments pour le traitement des maladies rares d'origine génétique ».

Le développement du programme DREAMS est en conformité avec le Code de la Santé Publique (Titre II du Livre Premier relatif aux recherches biomédicales, devenues les recherches impliquant la personne humaine), a reçu l'autorisation de la Commission Nationale de l'Informatique et des Libertés (CNIL) (demande d'autorisation n° 1696177 v 0).

Mon enfant et moi-même avons lu attentivement la note d'information expliquant le fonctionnement ainsi que les objectifs du programme DREAMS. Nous avons pu poser toutes les questions que nous voulions et on nous a répondu de façon adaptée. Nous avons eu un temps de réflexion suffisant entre le moment où nous avons été informé(e)s et le moment où nous avons décidé de participer à ce programme de recherche.

Ce formulaire a été établi conformément à la loi sur les recherches impliquant la personne humaine et conformément à la réglementation en vigueur.

Mon enfant et moi-même avons été informé(e)s :

☐ que la participation de mon enfant à cette recherche se limitera à un prélèvement sanguin dont les cellules sanguines seront transformées en une ou plusieurs lignées iPS.

☐ que des cellules (sanguines ou de peau) précédemment prélevées dans le cadre de son diagnostic seront transformées en une ou plusieurs lignées iPS.

☐ que nous pourrions demander la destruction du prélèvement à tout moment de la recherche. Les lignées iPS qui auront été obtenues à partir de ce prélèvement ne pourront pas être détruites.

Ces iPS seront utilisées pour promouvoir la recherche biomédicale ou de nouvelles thérapies concernant sa maladie et pourront être transmises, à titre gratuit ou onéreux, à d'autres équipes de chercheurs et de cliniciens d'Universités, d'autres institutions publiques ou de sociétés privées, françaises ou internationales, dans le but de promouvoir la recherche biomédicale ou de nouvelles thérapies concernant ma maladie.

Le prélèvement et les données médicales qui auront été recueillis seront dés-identifiées pour la recherche. Un lien entre son nom et ce numéro dés-identifié sera conservé mais ne sera connu que de l'investigateur principal et du responsable de la banque de cellules en charge du stockage et de la conservation de mes cellules.

☐ que le prélèvement sanguin de mon enfant pourra être conservé dans la banque de cellules de Généthon (1 Rue de l'Internationale 91000 EVRY, France) au plus pendant 15 ans à l'issue de la recherche.

Mon enfant et moi acceptons :

☐ que les cellules (sanguines ou de peau) précédemment prélevées dans le cadre du diagnostic de mon enfant soient utilisées dans le cadre de ce programme de recherche et en particulier pour obtenir des lignées de cellules iPS.

☐ que les cellules iPS générées soient utilisées dans le cadre de ce programme de recherche.

☐ Mon enfant et moi ne nous opposons pas à ce que les cellules iPS générées soient utilisées dans le cadre d'autres programmes de recherches pour lesquels nous recevrons préalablement une information.

☐ J'ai bien noté que le présent consentement ne décharge pas le promoteur et l'investigateur de leurs responsabilités et nous conservons tous mes droits garantis par la loi.

La participation de mon enfant est volontaire. Je connais la possibilité qui nous est réservée à tout moment d'interrompre la participation de mon enfant sans en fournir la raison et sans que cela ne nous porte préjudice, ni que cela porte atteinte aux soins qui continueront à être prodigués à mon enfant.

☐ J'ai bien noté que nous avons le droit d'être informé(e) des résultats globaux de cette recherche selon les modalités qui ont été précisées dans la note d'information.

Les données de cette étude resteront strictement confidentielles. Je n'autorise leur consultation que par les personnes qui collaborent à la recherche, désignées par l'investigateur. En application de la loi "Informatique et Liberté" du 6 Janvier 1978, modifiée j'accepte que les données traitées à l'occasion de cette recherche, y compris les données sensibles (données de santé et données génétiques) puissent faire l'objet

d'un traitement de données par le promoteur de la recherche. Nous disposons des droits d'accès, de rectification et d'opposition à l'utilisation des données de mon enfant. En application du Règlement Général sur la protection des données 2016/679 du 27 avril 2016, nous disposons d'un droit à la limitation du traitement et au droit d'introduire une réclamation auprès de la CNIL.

Ces droits pourront s'exercer auprès du Délégué à la protection des données (DPO) à l'adresse suivante dpo@istem.fr.

Par ailleurs, en cas de modification des coordonnées personnelles de mon enfant, je tiendrais informé l'investigateur principal afin qu'il mette à jour ses coordonnées.

☐ J'ai bien noté que cette étude a reçu l'avis favorable du CPP (A PRECISER) le XX/XX/2024.

Compte tenu des informations qui ont été transmises, mon enfant accepte librement et volontairement de participer au programme de « Repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires ».

Son consentement ne décharge pas le médecin et le responsable scientifique de leurs responsabilités à son égard, il conserve tous les droits garantis par la loi.

Le médecin :

Nom et prénom :

.....

Fait à :

Le :

Signature :

Cachet du médecin :

Le patient (optionnel) :

Nom et prénom :

.....

Fait à :

Le :

Signature (**SI APTE** et précédée de la mention « *Lu, compris et approuvé* ») :

Signature d'au moins un des deux parents ou du (des) titulaires de l'exercice de l'autorité parentale (OBLIGATOIRE) :

Nom, prénom :

.....

Fait à :

Le :

Signature (Précédée de la mention :
Lu, compris et approuvé)

Nom, prénom :

.....

Fait à :

Le :

Signature (Précédée de la mention :
Lu, compris et approuvé)

Le consentement du patient mineur doit être demandé s'il est apte à exprimer sa volonté. Il ne peut être passé outre son refus ou la révocation de son consentement.

Ce document est à réaliser en trois exemplaires originaux, dont l'un doit être gardé par le médecin, un autre remis au représentant légal du patient mineur et le troisième transmis au responsable scientifique.

Appendix 3

Repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires

(DREAMS – Drug REpurposing with Artificial intelligence for Muscular disorders)

Notice d'information

Madame, Mademoiselle, Monsieur,

Votre médecin, qui est investigateur pour cette étude, vous a proposé de participer au protocole de recherche non interventionnelle impliquant la personne humaine (Protocole n° XXXXXXXX) intitulé « *repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires (DREAMS)* » coordonné par le Dr Xavier NISSAN et dont le Centre d'Etude des Cellules Souches/Institut des cellules Souches pour le Traitement et l'Etude des maladies Monogéniques (CECS/I-Stem, 2 rue Henri Desbruères 91100 Corbeil-Essonnes) est promoteur.

Cachet de l'investigateur principal

Avant de signer le consentement joint, nous vous invitons à lire les informations ci-dessous et à poser toutes les questions que vous jugerez utiles à votre médecin (investigateur principal). Vous disposez d'un délai de réflexion avant de signer votre consentement pour la participation à l'étude.

OBJECTIF DE LA RECHERCHE

Vous êtes atteint d'une pathologie génétique appelée « Maladie de Danon (Glycogénose par déficit en LAMP-2) » pour laquelle votre enfant suivi(e). Cette pathologie touche les muscles. Il n'existe à ce jour aucun traitement efficace pour cette pathologie. Une des difficultés pour progresser dans la mise au point de traitements pour cette pathologie est la difficulté d'accès aux muscles du malade.

Ce projet de recherche a pour objectif l'utilisation de cellules souches pluripotentes induites (iPS) pour étudier le dysfonctionnement des muscles en laboratoire. Plus précisément, le projet vise à la création, l'utilisation et le partage, avec d'autres équipes de recherche et de cliniciens, de lignées de cellules souches particulières appelées « **iPS** » (pour « **i**nduced **P**luripotent **S**tem cells » en anglais) produites à partir d'un prélèvement des cellules de votre enfant, puis la production de cellules musculaires à partir de ces iPS pour modéliser *in vitro* sa pathologie.

Les iPS sont des cellules souches pluripotentes, c'est à dire des cellules qui ont deux propriétés très spécifiques et particulièrement intéressantes en recherche clinique : les iPS humaines peuvent (1) produire n'importe quel type de tissu humain (cœur, foie, peau, neurones, muscle, sang, etc.) et (2) sont capables de se multiplier indéfiniment en culture dans nos laboratoires et d'être préservées par congélation. Du fait de ces deux propriétés, de très nombreuses applications des iPS peuvent être envisagées, telle que l'étude des tissus en laboratoire ou encore la fabrication de cellules pour régénérer des organes malades (« médecine régénérative »). Si des iPS sont obtenues à partir de patients porteurs d'une maladie génétique, les tissus obtenus en laboratoire à partir de ces iPS reproduiront les anomalies liées à cette maladie génétique : l'intérêt de ce type de recherche est alors de mieux comprendre les mécanismes conduisant à cette maladie génétique, et de disposer en laboratoire de tissus anormaux pour tester le potentiel de nouveaux médicaments.

QUELLE RECHERCHE SERA EFFECTUÉE SUR MES CELLULES

Les iPS peuvent être produites à partir de différents tissus du corps humain : fragment de peau, sang, racine de cheveux, etc. et a valu à son découvreur, le japonais Shinya Yamanaka, le prix Nobel de Médecine en 2012. La technique la plus commune utilise un fragment de peau ou une prise de sang.

Dans votre cas, il vous sera proposé un prélèvement sanguin.

Votre prélèvement sera transformé en une ou plusieurs lignées iPS. Une portion de votre prélèvement pourra également être conservée par congélation pour analyse ultérieure. Ces lignées iPS serviront alors à promouvoir la recherche clinique ou de nouvelles thérapeutiques concernant votre maladie.

Dans le cadre des recherches impliquant les lignées iPS, de nombreuses possibilités techniques sont envisageables pour parvenir à étudier une maladie génétique et élaborer des nouvelles stratégies thérapeutiques, notamment :

- Produire des tissus les plus représentatifs des tissus adultes humains
- Etudier la séquence ADN de vos cellules
- Modifier la séquence ADN de vos cellules pour obtenir des cellules iPS ou pour modifier des iPS
- Tester des cellules iPS dans des animaux pour modéliser des pathologies ou des traitements de ces pathologies
- Tester et développer de nouveaux médicaments
- D'autres techniques que nous ne connaissons pas encore à ce jour

UTILISATION DE VOS CELLULES DANS LE CADRE DE RECHERCHES ULTERIEURES

La société et la recherche clinique bénéficient du partage des réactifs et des cellules entre les laboratoires et les institutions, publiques et privées. Les lignées iPS générées au cours de ce projet de recherche pourront être mises à disposition, à titre gratuit ou onéreux, de chercheurs et de cliniciens d'Universités, d'autres institutions publiques ou de sociétés privées, françaises ou internationales, dans le but de promouvoir la recherche clinique ou de nouvelles thérapies concernant votre maladie. Dans ce cas, vous serez préalablement informés des objectifs de ces nouvelles études. Pour autant, selon la loi française (Art. 16 et suivants du Code Civil), les éléments ou produits du corps humain ne peuvent pas être vendus. Vous ne pourrez donc retirer aucun bénéfice financier direct de votre don.

NATURE DES PRÉLÈVEMENTS

Par défaut, un prélèvement sanguin vous sera proposé.

Cependant, dans le cas où vous ayez déjà fait l'objet d'un prélèvement de cellules (de peau ou sanguines) dans le cadre de votre diagnostic et que ces cellules soient encore disponibles, il peut vous être proposé de les utiliser dans le cadre de ce projet.

CONTRAINTES ET RISQUES PREVISIBLES

Les seules contraintes et risques prévisibles de cette étude sont liés à la prise de sang : il existe un risque minime d'hématome ou de rougeur autour du site de prélèvement.

RECUEIL D'INFORMATIONS MÉDICALES, CONFIDENTIALITE ET ANONYMAT

Conformément au Règlement européen sur la protection des données du 27 avril 2016 et de la Loi relative à l'informatique et aux Libertés n° 78-17 du 6 janvier 1978 modifiée, le traitement de données de santé comprenant vos données est effectué à des fins de recherches médicales (article 9 2) j)). Le traitement de vos données est nécessaire pour la réalisation des objectifs de la recherche.

Si vous acceptez de participer à cette étude, un nombre limité de données médicales vous concernant, notamment le diagnostic précis de votre pathologie, votre sexe et votre âge, seront recueillies par l'investigateur principal. Votre prélèvement et vos données seront dés-identifiées, c'est à dire que ce prélèvement, les lignées cellulaires iPS qui en découleront ainsi que vos données médicales seront identifiées par un identifiant alphanumérique et pas par votre nom. Le lien entre votre nom et cet identifiant alphanumérique sera conservé dans une base de données informatisée et sécurisée accessible au seul investigateur principal et au responsable de la banque de Généthon (1 Rue de l'Internationale 91000 Evry, France), en charge du stockage et de la préservation de vos cellules. Les données médicales vous concernant seront donc dés-identifiées pour tous les autres chercheurs. Elles sont également couvertes par le secret médical auquel l'équipe médicale est soumise ainsi que par le secret professionnel auquel le personnel du promoteur et les autorités de santé sont soumis. Ainsi, à aucun moment vos données nominatives n'apparaîtront lors de la publication des résultats des travaux de recherche.

Vous disposez d'un droit d'accès et de rectification relatif au traitement de vos données personnelles. Conformément à la réglementation en vigueur, vous disposez également des droits à la limitation du traitement de données, à l'effacement de vos données, et d'opposition, à tout moment, à l'utilisation de vos données. Cependant, le promoteur ne pourra pas faire droit à vos droits à l'effacement de vos données ou à l'opposition à l'utilisation des données déjà récoltées car cela mettrait en péril la poursuite de ce programme de recherche. En effet, les données déjà récoltées resteront acquises puisqu'elles sont nécessaires pour la bonne réalisation de cette recherche. Ces droits s'exercent auprès du Délégué à la Protection des Données (DPO@istem.fr). Les données vous concernant seront conservées pour une durée de trente (30) ans à compter de la fin de la recherche.

Vous pouvez également accéder directement ou par l'intermédiaire d'un médecin de votre choix à l'ensemble de vos données médicales en application des dispositions de l'article L 1111-7 du Code de la Santé Publique.

Vous pouvez former une réclamation auprès de la CNIL.

INDEMNISATION ET FRAIS LIES À L'ETUDE

Il n'est pas prévu d'indemnisation liée à cette étude.

BENEFICES ATTENDUS

Aucun bénéfice direct n'est attendu pour vous. Cependant, cette recherche pourrait contribuer à développer les connaissances sur la pathologie dont vous souffrez et donc à améliorer la prise en charge future de cette pathologie.

ARRET DE L'ETUDE

Vous pouvez à tout moment, et quel qu'en soit le motif, refuser de participer à cette étude même après avoir signé le consentement, sans encourir aucun préjudice, et sans aucune modification de votre prise en charge médicale. Cela veut dire que vous pouvez refuser le prélèvement même après avoir signé le consentement, et que vous pouvez demander à ce que votre prélèvement prélevé, s'il n'a pas encore été utilisé pour la recherche ou s'il reste une partie de ce prélèvement après la recherche, soit détruit. En revanche, si votre prélèvement a été transformé et des lignées cellulaires ont été produites, ces lignées ne pourront plus être détruites.

COMMUNICATION DES RESULTATS DE LA RECHERCHE

Au cours ou à l'issue de la recherche, vous pourrez avoir des informations sur les résultats de cette recherche en particulier ou de la recherche sur les iPS en général par l'investigateur principal qui vous a proposé de participer à cette recherche.

UTILISATION DES ECHANTILLONS ET LIGNEES IPS ET DESTRUCTION DES PRELEVEMENTS

Votre prélèvement ne pourra pas être cédé à d'autres équipes de recherche, autres que celles directement impliquées dans cette étude. Votre prélèvement sera conservé au maximum pour une période de 15 ans. Au-delà de 15 ans, si votre prélèvement n'a pas encore été utilisé pour la recherche ou s'il reste une partie de ce prélèvement après la recherche, il sera détruit.

Les lignées iPS, qui auront été produites à partir de votre prélèvement seront conservées pour une durée illimitée. En outre, elles pourront être transmises à d'autres équipes de recherche, d'autres équipes médicales ou des sociétés privées qui souhaitent utiliser des iPS pour tester de nouveaux médicaments ou de nouvelles stratégies thérapeutiques concernant votre pathologie. Dans ce cas, vous serez préalablement informés des objectifs de ces nouvelles études.

DISPOSITIONS REGLEMENTAIRES

Cette étude est réalisée dans le cadre de la loi sur les recherches impliquant la Personne humaine conformément au Code de Santé publique.

Elle a reçu l'avis favorable du Comité de Protection des Personnes (A PRECISER) le XX/XX/2024.

Consentement

Exemplaire patient

Je, soussigné (e)

NOM et Prénom :

Adresse :

.....

.....

Accepte, par la présente, de participer à la recherche intitulée « Repositionnement pharmacologique et Intelligence artificielle appliqués aux maladies musculaires » dont le promoteur est le Centre d'Etude des Cellules Souches (CECS/), coordonné par le Dr Xavier NISSAN, et conduite par le Docteur au sein de l'établissement assurant votre prise en charge.

Ce formulaire a été établi conformément à la loi sur les recherches impliquant la personne humaine et conformément à la réglementation en vigueur.

☐ J'ai lu ce jour la notice d'information réservée au patient, et j'ai bien pris connaissance de l'objectif de l'étude, des bénéfices attendus, des contraintes et des risques prévisibles. De plus les conditions de sa réalisation m'ont été clairement indiquées par l'investigateur principal cité plus haut qui a répondu à l'ensemble de mes questions.

☐ Je sais que ma participation à cette recherche se limitera à un prélèvement sanguin dont les cellules sanguines seront transformées en une ou plusieurs lignées iPS.

☐ Je sais que des cellules (sanguines ou de peau) précédemment prélevées dans le cadre de mon diagnostic seront transformées en une ou plusieurs lignées iPS.

Ces iPS seront utilisées pour promouvoir la recherche biomédicale ou de nouvelles thérapies concernant ma maladie et pourront être transmises, à titre gratuit ou onéreux, à d'autres équipes de chercheurs et de cliniciens d'Universités, d'autres institutions publiques ou de sociétés privées, françaises ou internationales, dans le but de promouvoir la recherche biomédicale ou de nouvelles thérapies concernant ma maladie.

Le prélèvement et les données médicales qui auront été recueillis seront dés-identifiées pour la recherche. Un lien entre mon nom et ce numéro dés-identifié sera conservé mais ne sera connu que de l'investigateur principal et du responsable de la banque de cellules en charge du stockage et de la conservation de mes cellules.

☐ J'ai été informé que le prélèvement sanguin pourra être conservé dans la banque de cellules de Généthon (1 Rue de l'Internationale 91000 EVRY, France) au plus pendant 15 ans à l'issue de la recherche.

☐ J'accepte que les cellules (sanguines ou de peau) précédemment prélevées dans le cadre de mon diagnostic soient utilisées dans le cadre de ce programme de recherche et en particulier pour obtenir des lignées de cellules iPS.

☐ J'accepte que les cellules iPS générées soient utilisées dans le cadre de ce programme de recherche.

☐ Je ne m'oppose pas à ce que les cellules iPS générées soient utilisées dans le cadre d'autres programmes de recherches pour lesquels je recevrai préalablement une information.

☐ J'ai bien noté que je pourrais demander la destruction du prélèvement à tout moment de la recherche. Les lignées iPS qui auront été obtenues à partir de ce prélèvement ne pourront pas être détruites.

☐ J'ai bien noté que le présent consentement ne décharge pas le promoteur et l'investigateur de leurs responsabilités et je conserve tous mes droits garantis par la loi.

Ma participation est volontaire. Je connais la possibilité qui m'est réservée à tout moment d'interrompre ma participation sans en fournir la raison et sans que cela ne me porte préjudice, ni que cela porte atteinte aux soins qui continueront à m'être prodigués.

☐ J'ai bien noté que j'ai le droit d'être informé(e) des résultats globaux de cette recherche selon les modalités qui ont été précisées dans la note d'information.

Les données de cette étude resteront strictement confidentielles. Je n'autorise leur consultation que par les personnes qui collaborent à la recherche, désignées par l'investigateur. En application de la loi "Informatique et Liberté" du 6 Janvier 1978, modifiée j'accepte que les données traitées à l'occasion de cette recherche, y compris les données sensibles (données de santé et données génétiques) puissent faire l'objet d'un traitement de données par le promoteur de la recherche. Je dispose des droits d'accès, de rectification et d'opposition à l'utilisation de mes données. En application du Règlement Général sur la protection des données 2016/679 du 27 avril 2016, je dispose d'un droit à la limitation du traitement, à l'effacement et au droit d'introduire une réclamation auprès de la CNIL.

Ces droits pourront s'exercer auprès du Délégué à la protection des données (DPO) à l'adresse suivante dpo@istem.fr.

Par ailleurs, en cas de modification de mes coordonnées personnelles, je tiendrais informé l'investigateur principal afin qu'il mette à jour mes coordonnées.

- ☐ J'ai bien noté que cette étude a reçu l'avis favorable du CPP (A PRECISER) le XX/XX/2024.
- ☐ J'ai bénéficié d'un temps de réflexion suffisant entre ces informations et le présent consentement.
- ☐ J'ai lu et reçu un exemplaire de ce formulaire et j'accepte de participer au présent protocole.

Partie à compléter par le patient

Fait à, le

Nom et Prénom du patient :

Signature du patient (précédée de la mention « Lu, compris et approuvé »)

Partie à compléter par l'investigateur principal

J'ai oralement expliqué l'étude au patient en termes appropriés et compréhensibles. Je pense avoir informé complètement le patient sur la nature de cette étude et sur ses avantages et risques potentiels.

Fait à, le

Nom et Prénom de l'investigateur principal :

Signature de l'investigateur

Ce document est à réaliser en trois exemplaires originaux, dont l'un doit être gardé par le médecin, un autre remis au représentant légal du patient mineur et le troisième transmis au responsable scientifique