

# L'ACCÈS ET LE PARTAGE DE L'INFORMATION PAR LES CHERCHEURS EN GÉNOMIQUE

*- DOCUMENT D'ORIENTATION POLITIQUE -*



**E. KIRBY, A.M. TASSÉ, M. ZAWATI ET B.M. KNOPPERS**

CENTRE DE GÉNOMIQUE ET POLITIQUES (CGP) ET  
PROJET PUBLIC DES POPULATIONS EN GÉNOMIQUE ET SOCIÉTÉ (P<sup>3</sup>G)

MONTRÉAL, MARS 2018

## **Génome Québec**

Créé en 2000, Génome Québec est un organisme privé à but non lucratif, ayant son siège social à Montréal. Il a pour mission de catalyser le développement et l'excellence de la recherche en génomique, son intégration et sa démocratisation. L'organisme est reconnu pour son leadership affirmé dans la mise en place d'un environnement optimal, tant pour le développement de la recherche en génomique que pour l'intégration de ses retombées au sein des secteurs prioritaires pour le Québec. Son mandat comprend une composante éthique importante qui se traduit par l'assurance que les recherches se déroulent dans un cadre éthique et acceptable pour l'ensemble de la société.

Dans le but de favoriser une meilleure connaissance et prise de décision concernant les enjeux complexes que soulèvent aujourd'hui l'accès et le partage de données, Génome Québec a confié au Centre de génomique et politiques le mandat de produire un document d'orientation politique sur le sujet. Ce document est le fruit d'une analyse et d'une réflexion des auteurs du CGP, et n'engage en rien Génome Québec.

## **Centre de génomique et politiques (CGP)**

Situé au Centre d'innovation de l'Université McGill et de Génome Québec, le Centre de génomique et politiques (CGP) est à la croisée des chemins du droit, de la médecine et du développement des normes publiques. À partir d'études académiques réalisées dans une optique multidisciplinaire et en collaboration avec des partenaires nationaux et internationaux, le CGP analyse les normes éthiques, juridiques et sociales qui influencent les multiples aspects de la promotion, la prévention et la protection de la santé humaine. Présentement, le CGP mène des projets de recherche sur les enjeux éthico-juridiques dans plusieurs domaines de la recherche en génomique dont : la médecine personnalisée, la recherche pédiatrique, la vie privée et les nouvelles technologies de l'information, la recherche sur le cancer, la thérapie génique et les biobanques (génétique des populations).

## **Projet public des populations en génomique et société (P3G)**

Le Projet public des populations en génomique et société (P3G) est un organisme à but non lucratif situé à Montréal. Voué à l'accompagnement éthique et politique des infrastructures de recherche, P3G soutient la communauté de recherche locale et internationale, et répond aux exigences normatives et éthiques applicables dans le cadre de projets d'intégration de la génomique dans un contexte clinique et de médecine personnalisée.

En bref, P3G a pour mission de catalyser et de coordonner les efforts et l'expertise internationale afin d'optimiser l'utilisation et le partage des données recueillies dans le cadre de biobanques, de bases de données de recherche et autres infrastructures similaires, dans le domaine de la santé. Au niveau international, P3G a notamment contribué à l'élaboration du *Framework for Responsible Sharing of Genomic and Health-related Data*, de la Global Alliance for Genomics and Health (GA4GH) (Knoppers, 2014)<sup>1</sup>.

© 2017 Le contenu de ce document d'orientation politique et ses recommandations reflètent la perspective et l'opinion des auteurs. Ils n'engagent nullement l'organisme Génome Québec.

---

<sup>1</sup> Knoppers, B.M., Framework for Responsible Sharing of Genomic and Health-Related Data, (2014) HUGO Journal 8:3.

## Biographie des auteurs

**Emily Kirby (B. Sc.; LL.B.; M. Env.)** est avocate et coordonnatrice IPAC chez P<sup>3</sup>G (Projet public des populations en génomique et société). En tant que coordonnatrice IPAC, elle développe des outils juridiques et éthiques visant à faciliter l'accès et le partage de données, dans le contexte de la recherche internationale en génomique.

**Anne Marie Tassé (LL.B., LL.M., M.A., LL.D.)** est avocate spécialisée en droit de la santé et bioéthique. Spécialisée en droit comparatif international, elle est directrice exécutive de P<sup>3</sup>G (Projet public des populations en génomique et société) et Associée académique au Centre de génomique et politiques de l'Université McGill. À ce titre, elle coordonne la réalisation des aspects éthiques et juridiques de plus de dix projets impliquant le partage pancanadien et international de données génétiques et génomiques.

**Ma'n Zawati (LL.B., LL.M.)** est avocat et directeur général du Centre de génomique et politiques de l'Université McGill. Il est également membre associé de l'Unité d'éthique biomédicale de la même université. Ses recherches portent sur les aspects juridiques et éthiques liés aux biobanques ainsi que sur la responsabilité civile des professionnels de la santé dans les contextes clinique et de recherche.

**Bartha Maria Knoppers (Ph. D. (droit médical comparé), Ad. E., O.C., O.Q.)**, est professeure titulaire et directrice du Centre de génomique et politiques (CGP), Faculté de médecine, Département de la génétique humaine de l'Université McGill. Elle est aussi titulaire de la Chaire de recherche du Canada en droit et médecine (Niveau 1, depuis 2001). Elle est membre fondatrice des organismes Projet public des populations en génomique et société (P<sup>3</sup>G) ainsi que la biobanque québécoise CARTaGENE.

## Table des matières

<b>Résumé exécutif .....</b>	<b>1</b>
<b>Contexte scientifique, éthique et juridique .....</b>	<b>3</b>
L'accès et le partage de données: Pierres d'assise de la recherche en génétique .....	3
<b>Enjeux éthiques et sociaux liés au partage de données à des fins de recherche.....</b>	<b>5</b>
<b>Barrières éthico-légales existantes en matière d'accès et de partage.....</b>	<b>10</b>
Obstacles recensés au niveau du partage national et international des données .....	10
Survol des obstacles propres au Québec .....	12
<b>Pistes de solution : Favoriser le partage et l'accès aux données .....</b>	<b>15</b>
Les mécanismes novateurs d'accès aux données détenues par les organismes publiques...15	
Les mécanismes de partage de données génomiques entre chercheurs.....17	
<b>Liste des références .....</b>	<b>20</b>

## Résumé exécutif

La collecte, l'analyse, l'utilisation et le partage de données à des fins de recherche en génomique promettent d'importantes percées en santé, notamment en médecine personnalisée et à des fins d'études populationnelles. Le secteur de la génomique génère des données riches, volumineuses et généralement coûteuses autant à produire qu'à conserver. Considérant qu'une importante portion du financement soutenant la recherche en génomique provient du secteur public, il est essentiel d'assurer une utilisation optimale de ces ressources, ainsi que leur pérennité. L'accès et le partage de données à des fins de recherches futures constituent une façon simple, efficace et peu coûteuse d'optimiser l'utilisation des données génomiques et de santé déjà recueillies.

Cela dit, la recherche en génomique soulève certains enjeux éthiques et juridiques, notamment en matière de protection de la vie privée, d'obtention de consentement de participants et en matière de couplage de données à des informations génétiques. De plus, il existe des obstacles d'accès à certains types de renseignements nécessaires à la recherche en génomique (ex. : données issues de dossiers médicaux, données administratives, etc.).

Afin de pallier aux problématiques éthiques et juridiques liées à l'accès et au partage de données en génomique, plusieurs processus et modèles de gouvernance, utilisés par les instances gouvernementales ainsi que les consortiums de recherche, sont proposés. À titre d'exemple, certaines juridictions ont implanté des guichets uniques d'accès aux données administratives. Les consortiums, quant à eux, adoptent généralement des modèles de partage de données génomiques proportionnels à la sensibilité et au degré identificatoire des données en cause. L'adoption d'outils, de politiques, de réglementation et de mécanismes (technologiques ou de gouvernance) propose donc un équilibre entre la protection des participants et la facilitation de la recherche innovante.

## **Recommandations aux décideurs**

1. Reconnaître la validité et la préséance d'un consentement large. (p. 10).
2. Éliminer les restrictions juridictionnelles freinant l'utilisation de technologies infonuagiques. (p. 10)
3. Moduler le processus d'évaluation des demandes d'accès à l'information selon le niveau de risque et les bénéfices sociaux escomptés. (p. 14)
4. Assurer la reconnaissance de l'acceptabilité d'un consentement général ou large, à la fois par les comités d'éthique de la recherche, ainsi que par les entités administratives et comités responsables de l'accès aux renseignements détenus par les organismes gouvernementaux. (p. 15)
5. S'assurer que les normes applicables à la recherche sans consentement n'outrepassent pas un consentement obtenu en bonne et due forme. (p. 15)
6. Éliminer les restrictions à l'égard du mode et de la durée de conservation des renseignements obtenus des organismes publics. (p. 15)
7. Développer des mécanismes allégés pour l'accès aux renseignements détenus par des organismes publics demandés sous forme désidentifiée. (p. 15)
8. Mettre en place un organisme guichet central dont la mission est de donner accès aux données administratives de santé pour la recherche. (p. 15)
9. S'inspirer des méthodes innovantes en technologies de l'information adoptées par d'autres juridictions, relativement au partage sécuritaire de données sensibles. (p. 20)
10. Mettre sur pied un forum de dialogue entre les comités d'éthique de la recherche québécois, afin d'encourager l'harmonisation de l'évaluation éthique de projets impliquant des données génomiques. (p. 20)
11. Développer une stratégie québécoise de valorisation des données massives issues de la génomique. (p. 20)

## Contexte scientifique, éthique et juridique

### L'accès et le partage de données : Pierres d'assise de la recherche en génétique

Ancrée dans un écosystème complexe de collecte, d'analyse, d'utilisation et de partage de données, la recherche en génomique<sup>2</sup> promet d'importantes percées en santé. En raison de la nature intrinsèquement individuelle du séquençage d'un génome humain, la recherche en génomique ouvre notamment la porte à des avancées en médecine dite personnalisée. La médecine personnalisée se définit comme une forme de médecine qui prend en compte à la fois les informations génétiques, environnementales, ou encore métaboliques d'un individu, afin de prévenir, diagnostiquer ou traiter ses maladies (Tremblay & Hamet, 2013). Au-delà de l'analyse des données générées lors d'un séquençage génomique, la recherche en médecine personnalisée requiert donc une étude holistique de la santé du patient, d'où l'importance de lier (ou de coupler) les données génomiques à des données phénotypiques riches<sup>3</sup>, telles que des données environnementales, des données issues de dossiers médicaux ou des données administratives (ex. : des registres de cancers, des données de remboursement de la Régie de l'assurance maladie du Québec [RAMQ], etc.).

Les études populationnelles en génomique requièrent tout autant, sinon davantage de données. Alors que certaines conditions médicales découlent de mutations purement génétiques (ex. : certaines maladies rares, ou encore certaines maladies dites monogéniques dont l'effet est attribué à une mutation dans un seul gène, etc.), il est estimé qu'une importante proportion des maladies communes non transmissibles (ex. : l'alzheimer, le diabète, le cancer, les maladies cardiaques, etc.) résulte d'une combinaison de facteurs génétiques, liés au mode de vie et environnementaux. Afin d'étudier ces différents facteurs et leurs interactions, la recherche populationnelle en génomique requiert le couplage de données provenant de différentes sources.

Enfin, le partage de données est également important à des fins cliniques, car l'information génétique recueillie dans le cadre de recherches peut informer certaines prises de décisions

---

<sup>2</sup> Il est à noter que les termes génétique et génomique sont souvent utilisés de manière interchangeable. Cependant, le terme génomique est préférable lorsqu'on traite de l'étude du fonctionnement et de l'interaction de l'ensemble des gènes chez l'humain, alors que la génétique étudie principalement les facteurs héréditaires liés à certains gènes en particulier.

<sup>3</sup> Les données phénotypiques sont des données portant sur des caractéristiques ou traits observables chez l'individu, incluant par exemple, les informations médicales (ex. : manifestations cliniques, prise de médicaments, résultats de laboratoire, etc.), les informations démographiques (ex. : âge, sexe, poids, taille) et autres données similaires.

cliniques<sup>4</sup>. À titre d'exemple, certaines informations génétiques peuvent permettre d'évaluer la signification statistique de mutations génétiques d'un patient, ou de faire le pont, à l'échelle internationale, entre deux patients atteints de la même maladie rare<sup>5</sup>.

En raison de l'ampleur du génome humain et de l'ensemble des renseignements phénotypiques associés, le secteur de la génomique fait également partie de ce qu'on dénomme les données massives ou le *big data* (c.-à-d. des ensembles de données dont la taille est trop importante pour en permettre la collecte, l'analyse, la conservation et la gestion selon les méthodes traditionnelles) (Stephens et al., 2015). Les données génomiques sont donc des données riches, volumineuses et généralement coûteuses autant à produire qu'à conserver. Ensemble, la recherche en données massives, les études populationnelles et les avancées en médecine personnalisée, permettent de stratifier les risques de maladies au sein de la population, et ainsi de cibler les interventions nécessaires et d'allouer les ressources requises.

Considérant qu'une importante portion du financement de la recherche en génomique provient du secteur public, il est essentiel d'assurer une utilisation optimale de ces ressources, ainsi que leur pérennité. L'accès et le partage de données à des fins de recherches futures constituent une façon simple, efficace et peu coûteuse d'optimiser l'utilisation des données génomiques et de santé déjà recueillies. En effet, les coûts associés à l'analyse de données génomiques déjà recueillies sont nettement inférieurs aux coûts associés à la collecte de nouvelles données et au séquençage de nouveaux échantillons biologiques (Kohane, 2011).

À l'instar de plusieurs domaines de recherche innovants, la recherche en génomique soulève certains enjeux éthiques et juridiques. En premier lieu, la notion de consentement libre et éclairé constitue la pierre d'assise de la recherche avec des sujets humains. Ce consentement devient d'autant plus important lorsque la recherche implique l'utilisation de données génétiques et médicales, riches et potentiellement sensibles, à des fins de recherches futures. Corollairement, les questions de confidentialité et de protection des données personnelles constituent des enjeux importants en génomique, en raison notamment de la nature potentiellement identifiante de certaines informations génétiques, mais aussi d'informations issues du couplage d'ensembles de données provenant de différentes sources.

---

<sup>4</sup> Il est à noter que le séquençage clinique n'est pas toujours disponible dans le contexte de soins cliniques (sauf, par exemple, pour le diagnostic de maladies rares, etc.). Une part importante de séquençage génomique se fait dans un contexte de recherche, bien que des applications cliniques puissent éventuellement en découler.

<sup>5</sup> Matchmaker Exchange : <http://www.matchmakerexchange.org/> (accédé le 19 octobre, 2017).



Ces enjeux sont généralement évalués par les comités d'éthique de la recherche, qui ont pour mandat d'encadrer les aspects éthiques et juridiques des projets de recherche afin d'assurer la protection des droits et intérêts des participants. Cependant, une portion importante des données administratives sont détenues par différents organismes publics et leur accès à des fins de recherche est soumis à un cadre législatif et à des modalités d'accès différents, ce qui engendre une certaine confusion dans le milieu de la recherche (The Expert Panel on Timely Access to Health and Social Data for Health Research and Health System Innovation, 2015).

Présentement, les obstacles et défis soulevés par l'accès à l'information représentent un frein aux activités du secteur de la recherche au Québec (Quirion, 2016). D'une part, afin d'assurer une utilisation durable du financement public dédié à la recherche, une culture de partage et d'ouverture doit être encouragée et soutenue au sein des organismes publics. D'autre part, considérant la complexité des données requises pour la recherche en génomique, les politiques, mécanismes et lignes directrices en matière d'accès à l'information et de partage doivent tenir compte des besoins particuliers du milieu de la recherche biomédicale. Dans ce contexte, le soutien à l'innovation en recherche génomique au Québec requiert un important exercice de réflexion de la part des décideurs provinciaux, en favorisant à la fois un environnement de recherche efficace et sécuritaire, mais aussi en facilitant la participation aux initiatives de recherches internationales par le biais du partage de données.

Le présent énoncé expose premièrement les enjeux éthiques, juridiques et sociaux liés à l'accès et au partage de données génomiques et personnelles à des fins de recherche. Deuxièmement, les barrières juridico-politiques liées aux échanges de données dans le milieu de la recherche, au Québec et ailleurs, sont examinées. Troisièmement, des exemples de modèles de gouvernance liés à l'accès et au partage de donnée sont décrits, afin de proposer des pistes de solution visant à promouvoir le développement d'un secteur de recherche respectueux des enjeux éthiques et considérations sociales s'y rattachant. À la fin de chaque section, des recommandations sont proposées afin d'éclairer le débat et suggérer quelques pistes de solution pratiques afin d'amorcer un examen plus approfondi des mesures pouvant être adoptées.

### **Enjeux éthiques et sociaux liés au partage de données à des fins de recherche**

Comme plusieurs domaines de recherche innovants, la génomique soulève de nombreuses questions et interrogations qui nécessitent des réflexions sur les plans éthique, juridique et

organisationnel. Ces enjeux portent notamment sur les questions de consentement, de confidentialité et de partage de données.

### ***Le consentement***

Un premier enjeu soulevé par l'accès et le partage de données pour la recherche en génomique porte sur l'obtention d'un consentement libre et éclairé du participant. Le consentement, pierre d'assise de la participation à la recherche, se manifeste habituellement par la signature d'un formulaire de consentement, dont le contenu est régi par les normes en matière d'éthique de la recherche<sup>6</sup>. En toutes circonstances, le contenu et la forme du formulaire de consentement à la recherche doivent être approuvés par un comité d'éthique de la recherche compétent, ayant pour mandat d'autoriser ou non la réalisation de la recherche.<sup>7</sup>

En matière de recherche interventionnelle, tel un essai clinique, le consentement permettra notamment de divulguer aux participants les risques associés à l'intervention (ex. : atteintes potentielles à l'intégrité physique) et les bénéfices potentiels de la participation à la recherche. Toutefois, la recherche en génomique comporte peu de risques physiques, les principaux risques étant informationnels, soit liés à une atteinte potentielle à la vie privée ou à la confidentialité des renseignements personnels. Par conséquent, la nature du consentement diffère quelque peu. Le consentement doit alors indiquer les fins pour lesquelles les données seront utilisées et la manière dont elles seront protégées. Si un couplage de données est anticipé, le consentement à la recherche devrait également l'indiquer (ex. : accès aux dossiers médicaux, données administratives, etc.). Similairement, si un partage ultérieur de données est anticipé ou l'utilisation des données aux fins de recherche future est prévue, le participant devrait en être informé (ex. : création d'une base de données accessible à des tiers, dépôt de données génétiques auprès de consortiums internationaux, etc.) (Sénécal et al., 2016)<sup>8</sup>. Ainsi, les mécanismes de consentement ou de communication aux participants devraient prévoir l'accès et/ou le couplage de données personnelles, ainsi que le partage ultérieur des données à des fins de recherche en génomique (Gainotti et al., 2016). Cette explication doit être aussi précise que possible, bien qu'un consentement large puisse également être obtenu en certaines

---

<sup>6</sup> À cet égard, voir notamment le Chapitre 3 de l'Énoncé de politique des trois Conseils (l'EPTC 2), Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie du Canada, Instituts de recherche en santé du Canada, Énoncé de politique des trois Conseils : Éthique de la recherche avec des êtres humains, décembre 2014, 220 p.

<sup>7</sup> Voir notamment l'article 24 du Code civil du Québec, RLRQ c CCQ-1991 (le « C.c.Q. ») et le Chapitre 3 de l'EPTC 2.

<sup>8</sup> Voir aussi l'article 12.2 de l'EPTC 2.

circonstances<sup>9</sup>. Un tel consentement large permet explicitement au participant de donner la permission d'utiliser ou de partager ses données à des projets de recherche future, dont les objectifs et modalités spécifiques ne sont pas encore définis (Sénécal et al., 2016). De plus, un consentement large, combiné à un droit de retrait du projet et à un consentement en continu (ex. : par la communication aux participants des projets de recherche utilisant les données collectées), permet de répondre adéquatement aux besoins de collecte d'échantillons et de données (Grady, et al., 2015). Ce type de consentement est généralement adopté suite à une approbation éthique et lors de la création de biobanques ou de bases de données génétiques, destinées à un partage ou à une utilisation secondaire subséquente. Historiquement, l'acceptabilité éthique du consentement large fut longuement débattue, mais un consensus international autorise désormais son utilisation lorsque les circonstances le justifient, si approuvé par un comité d'éthique de la recherche compétent (Council for International Organizations of Medical Sciences [CIOMS] in collaboration with the World Health Organization [WHO], 2016; International Council for Harmonization of Technical Requirements for Pharmaceuticals for Human Use [ICH], 2017; World Medical Association [WMA], 2016).

Au Québec, les normes en éthique de la recherche<sup>10</sup> et la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels*<sup>11</sup> prévoient le partage de données et leur utilisation secondaire sans le consentement de la personne, dans certaines circonstances. Outre ces exceptions, les volontés des participants devraient toujours être respectées, lorsqu'énoncées dans un formulaire de consentement approuvé par un comité d'éthique de la recherche compétent. En aucun cas, les normes applicables à la recherche sans consentement ne devraient permettre d'outrepasser un consentement obtenu en bonne et due forme.

### ***La confidentialité et la protection de la vie privée***

Un second enjeu soulevé par l'accès et le partage de données génétiques et de santé concerne la confidentialité des données et le risque d'atteinte à la vie privée. L'impact potentiel des risques en matière de vie privée varie en fonction du niveau identificatoire des données et de leur sensibilité. Les risques liés à l'atteinte à la vie privée peuvent notamment inclure la divulgation accidentelle de données, l'accès non autorisé, l'accès par inadvertance, ou encore

---

<sup>9</sup> Voir l'article 12.2 de l'EPTC 2.

<sup>10</sup> Voir notamment l'article 12.3A de l'EPTC 2.

<sup>11</sup> Article 125 de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels, L.R.Q., chapitre A-2.1.

la réidentification de données auparavant désidentifiées (The Expert Panel on Timely Access to Health and Social Data for Health Research and Health System Innovation, 2015).

À cet effet, il importe de rappeler que le degré identificatoire des renseignements personnels et génétiques se représente par continuum (voir Tableau 1). Entre les données entièrement anonymes (non identificatoires), d'une part, et les données directement identificatoires, d'autre part, les renseignements personnels peuvent s'avérer plus ou moins identifiants, selon leur nature et selon le traitement qu'il en est fait. En effet, plusieurs techniques issues du domaine des technologies de l'information permettent désormais de réduire le degré identificatoire associé aux données. Il est notamment possible de remplacer les données directement identificatoires (ex. : nom, adresse, numéro d'assurance maladie, etc.) par un code, d'y ajouter du « bruit », ou d'utiliser des techniques de masquage telles que la permutation de données, le cryptage, la tokenisation, l'agrégation de plusieurs données, ou d'autres types de méthodes (El Emam, 2007; El Emam, 2011; Phillips & Knoppers, 2016). Ainsi, des renseignements personnels initialement considérés identificatoires peuvent désormais être aisément désidentifiés.

La recherche en génomique soulève certaines préoccupations particulières en raison du fait qu'une séquence complète d'ADN est (de manière générale) unique à un individu. En raison du coût élevé du séquençage de génomes entiers, de nombreux projets de recherche n'utilisent toutefois pas de génomes entiers, mais seulement une sélection prédéterminée de gènes (un panneau génétique), ou des exomes (seulement une sélection limitée de gènes qui contiennent l'information pour la synthèse de protéines), ce qui soulève moins de préoccupations en matière d'identification.

Pour les projets utilisant le génome complet, les risques potentiels d'atteinte à la vie privée pourraient donc, en principe, émaner d'une réidentification intentionnelle d'individus en utilisant leur séquence génétique ainsi que les données y étant liées, et en combinant le tout avec d'autres informations identifiantes trouvées à partir de tierces sources (ex. : par triangulation). Cependant, bien que ces risques théoriques constituent des enjeux potentiels en pratique, très peu de cas d'une réidentification à partir d'information génétique ont été documentés dans le secteur de la recherche (Laurie, Stevens, Jones, & Dobbs, 2015).

Finalement, en tenant compte de différents facteurs tels que le type de données, leur niveau de sensibilité, leur degré identificatoire et le traitement qui leur est apposé, il est possible de développer des systèmes d'accès et de partage proportionnels au niveau de risque (Dyke,

Dove, & Knoppers, 2016). Des exemples de modèles innovants adoptant une telle approche seront examinés dans une section ultérieure.

Comme énoncé précédemment, si le participant à la recherche est adéquatement informé par un formulaire de consentement approuvé par un comité d'éthique de la recherche compétent, de ces risques et des modalités mises en place afin de les minimiser, et s'il a consenti de manière libre et éclairée à l'utilisation et/ou au partage de ses informations génomiques à des fins de recherche, le respect du droit à l'autonomie de la personne<sup>12</sup> impose le respect du consentement du participant.

### ***Le partage national et international de données***

Un troisième enjeu particulier à l'écosystème de la recherche en génomique porte sur le partage national et international de données. Comme évoqué précédemment, afin de confirmer de manière statistiquement significative l'impact clinique de mutations génétiques importantes, la recherche de pointe en génomique dépend de l'analyse de données provenant d'un nombre important de participants (Kosseim et al., 2014). Plusieurs consortiums internationaux sont nés en réponse à ce besoin (ex. : Canadian Partnership for Tomorrow Project [CPTP]<sup>13</sup>, International Cancer Genome Consortium [ICGC]<sup>14</sup>, European Genome Archive [EGA]<sup>15</sup>, The Cancer Genome Atlas [TCGA]<sup>16</sup>, etc.). Ces consortiums visent à regrouper un nombre très élevé de données génétiques et de santé de participants à travers le monde. Toutefois, l'échange de données au niveau interprovincial et international est complexe en raison des lois restreignant la durée et le lieu de conservation des renseignements, de différentes terminologies utilisées (Litton, 2017) et des modalités d'accès à certaines données personnelles (notamment les informations contenues dans les dossiers de santé, les données administratives, etc.). De plus, certaines juridictions freinent l'utilisation de technologies infonuagiques, souvent nécessaires afin de transférer des données massives entre collaborateurs (Dove, Joly, Tassé, & Knoppers, 2015).

---

<sup>12</sup> Article 10 C.c.Q.

<sup>13</sup> CPTP, <https://www.partnershipfortomorrow.ca/> (accédé le 19 octobre 2017).

<sup>14</sup> International Cancer Genome Consortium (ICGC): <http://icgc.org/> (accédé le 19 octobre 2017).

<sup>15</sup> European Genome Archive (EGA): <https://www.ebi.ac.uk/ega/home> (accédé le 19 octobre 2017).

<sup>16</sup> The Cancer Genome Atlas (TCGA): <https://cancergenome.nih.gov/> (accédé le 19 octobre 2017).

**Recommandation 1 :** Reconnaître la validité et la préséance d'un consentement large à la recherche, lorsqu'approuvé par un comité d'éthique de la recherche.

**Recommandation 2 :** Éliminer les restrictions juridictionnelles freinant l'utilisation de technologies infonuagiques nécessaires au transfert des données massives entre collaborateurs nationaux et internationaux

## **Barrières éthico-légales existantes en matière d'accès et de partage**

### **Obstacles recensés au niveau du partage national et international de données**

Sauf exception, la collecte d'échantillons biologiques à des fins de séquençage génétique constitue généralement une activité soumise aux normes et lois applicables à la recherche en santé humaine. Toutefois, l'accès à d'autres types de renseignements nécessaires à la recherche (ex. : données issues de dossiers médicaux, données administratives, etc.) et leur couplage aux données de séquençage font appel aux régimes applicables à la protection des renseignements personnels et à l'accès à l'information. Or, au niveau international, les normes juridiques applicables en matière de protection des renseignements personnels varient énormément, tant à l'égard des modalités d'accès que de l'utilisation potentielle des données à des fins de recherche.

Certaines juridictions, par exemple, l'Australie, la Chine et l'Allemagne (Information Technology and Innovation Foundation, 2017), adoptent des approches restrictives en matière de partage de renseignements personnels hors juridiction et ne prévoient pas d'exceptions au niveau du partage à des fins de recherche (Kosseim et al., 2014). Il existe aussi certaines divergences juridictionnelles liées au processus permettant le couplage de différents types de données, limitant ainsi le potentiel de création d'ensembles de données enrichis (The Expert Panel on Timely Access to Health and Social Data for Health Research and Health System Innovation, 2015). En effet, la multiplication d'approbations administratives nécessaires, d'une juridiction à l'autre, constitue souvent un frein opérationnel et rend complexe l'échange de données personnelles au niveau international.

De plus, comme illustré par le Tableau 1, il existe d'importantes divergences terminologiques relatives aux données destinées à la recherche (Phillips & Knoppers, 2016). À titre d'exemple, les termes anonyme, anonymisé, dénominalisé, dépersonnalisé, codé, ou pseudonymisé sont fréquemment utilisés dans le domaine de la génomique, mais leur signification n'est pas

nécessairement équivalente d'une juridiction à une autre. Il en résulte que, dépendamment du type de données (ex : données de séquence génomique, données cliniques, données médicales, etc.), il est difficile de déterminer si le traitement appliqué à la donnée est suffisant pour en permettre le partage à des fins de recherche dans une autre juridiction.

**Tableau 1 : Tableau de concordance de termes employés en matière de confidentialité et protection de la vie privée, et continuum du degré identificatoire** (adapté et traduit de l'anglais à partir de la Politique de confidentialité et de protection de la vie privée de la Global Alliance for Genomics and Health) (Global Alliance for Genomics and Health, 2015).

1 (données les plus identifiantes)	2	3	4 (données les moins identifiantes)
« La donnée est ou est peut être identifiante, pour n'importe quel individu »	« La donnée est non identifiante pour la plupart des individus, mais demeure réidentifiable aux individus ayant accès à la (les) clé(s) »	« La donnée n'est probablement plus identifiante, pour n'importe quel individu »	« La donnée n'a jamais été identifiante »
<ul style="list-style-type: none"> <li>• Donnée identifiante</li> <li>• Donnée personnelle</li> <li>• Donnée nominative</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Donnée codée</li> <li>• Donnée pseudonymisée</li> <li>• Donnée réversiblement désidentifiée</li> <li>• Donnée masquée</li> <li>• Donnée cryptée</li> <li>• Donnée dénominalisée</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Donnée anonymisée</li> <li>• Donnée désidentifiée</li> <li>• Donnée irréversiblement désidentifiée</li> <li>• Donnée non identifiante</li> <li>• Donnée non liée et anonymisée</li> </ul>	<ul style="list-style-type: none"> <li>• Donnée anonyme</li> </ul>

Enfin, les divergences en matière d'accès et de partage international de données ne se limitent pas à la terminologie utilisée ni aux limitations juridictionnelles au partage de données personnelles. Dans un contexte de recherche interprovinciale ou internationale, un autre obstacle important se présente au niveau des critères d'évaluation divergents et inconsistants utilisés par les comités d'éthiques de la recherche dans les différentes juridictions impliquées (Dove et al., 2016). En raison des cadres normatifs applicables, les comités d'éthique de la recherche doivent souvent réviser et approuver des projets de recherche qui ont déjà été évalués et approuvés dans d'autres juridictions. Il en résulte parfois des décisions contradictoires, restreignant le partage, à des fins de recherche, des données génomiques (Townend, Dove, Nicol, Bovenberg, & Knoppers, 2016). Plusieurs auteurs suggèrent d'encourager la mise en place de système de reconnaissances mutuelles, permettant aux comités d'éthique de reconnaître les décisions d'autres comités, sous certaines conditions (Dove et al., 2016; Townend et al., 2016).

## Survol des obstacles propres au Québec

Outre les barrières au partage national et international présentées ci-dessus, les chercheurs québécois font face à certaines difficultés en matière d'accès aux données détenues par les organismes gouvernementaux et au couplage de ces données avec des données génomiques.

Tel qu'énoncé par le président de la Commission d'accès à l'information (CAI) dans son mot introductif au Rapport quinquennal 2016 de la CAI intitulé Rétablir l'équilibre : « [...] si la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels*, adoptée en 1982, était l'une de plus progressistes à l'époque de son adoption, les experts dans ce domaine s'entendent pour lui attribuer aujourd'hui un classement situé en bas de l'échelle » (Commission d'accès à l'information du Québec, 2016).

En effet, il est malheureux de constater que bien que le Québec se démarque comme technopole en matière de données massives, d'intelligence artificielle, de recherche en génomique et de développement pharmaceutique (gouvernement du Québec, 2017), certains obstacles normatifs et institutionnels menacent de freiner cet écosystème d'innovation.

En matière de recherche, au Québec, plusieurs autorisations institutionnelles et administratives sont actuellement nécessaires afin de créer des ensembles de données utiles à la recherche en génomique. L'ensemble de ce processus est jugé trop lent (Montréal InVivo, 2017). À titre d'illustration, un chercheur désirant effectuer un projet de recherche proposant de séquencer le génome de patients atteints de cancer et de lier ces données avec des informations cliniques et administratives devra, au minimum, obtenir :

- **L'approbation scientifique** de son projet auprès d'un comité de pairs (évaluation de la scientificité du projet et de sa pertinence dans la cadre du mandat de l'organisme de financement);
- **L'approbation éthique** de son projet auprès d'un comité d'éthique de la recherche compétent;
- **L'approbation de convenance** du projet, lorsque réalisé en tout ou en partie dans une institution de la santé et des services sociaux du Québec (évaluation de la faisabilité et pertinence du projet pour chacune des institutions concernées); et
- dans certains cas, **l'approbation d'un comité d'accès ou d'un organisme responsable de l'accès aux données** (ex. : CAI) lorsqu'une partie des renseignements nécessaires à la recherche sont détenus par une base de données sous la



responsabilité d'une tierce partie. (Projet public des populations en génomique et société [P3G] & Centre de génomique et politiques [CGP], 2017)

Malheureusement, ces comités et organismes n'adoptent pas les mêmes critères d'évaluation et n'appliquent pas les mêmes lois ou normes. De plus, les données nécessaires aux projets de recherche génomique sont souvent détenues en silo, ce qui nécessite plusieurs paliers d'approbations, multipliant ainsi les délais et coûts (Quirion, 2016).

Alors qu'une importante part des projets de recherche en génomique ne nécessite qu'un accès à des données désidentifiées (ex : codées), les lois québécoises en matière d'accès à l'information « ne comportent pas d'exceptions permettant de moduler les droits d'accès aux renseignements personnels sollicités en fonction de leur sensibilité ou de l'attente raisonnable de vie privée de la personne qu'ils concernent [...] » (Commission d'accès à l'information du Québec, 2016). Eu égard aux réalités de la recherche en génomique, des techniques de protection de données et du faible niveau de risques réels en matière de vie privée, il serait souhaitable de moduler l'analyse des demandes d'accès en fonction du degré identificatoire des renseignements demandés et de leur sensibilité, respectant ainsi le principe de la proportionnalité (Projet public des populations en génomique et société [P3G] & Centre de génomique et politiques [CGP], 2017).

De plus, le libellé actuel de la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels* et son interprétation rendent difficile l'accès aux données médico-administratives détenues par les organismes gouvernementaux, à des fins de recherche et de couplage aux données génétiques, et ce, même lorsqu'un consentement est obtenu.

À cet effet, la CAI stipule qu'un consentement valide doit être manifeste, libre, éclairé, spécifique et limité dans le temps (Commission d'accès à l'information du Québec, 2016). Elle ne reconnaît donc pas la validité d'un consentement large, même lorsqu'approuvé par un comité d'éthique de la recherche compétent (Projet public des populations en génomique et société [P3G] & Centre de génomique et politiques [CGP], 2017). La non-reconnaissance d'un consentement large peut avoir des conséquences dramatiques sur le fonctionnement et la pérennité des biobanques et bases de données génomiques. À titre d'exemple, dans le cadre du projet québécois de biobanque CARTaGENE, alors que les participants ont consenti, de manière libre et éclairée, à l'accès régulier à leurs données médico-administratives détenues

par la CAI et par la Régie de l'assurance maladie du Québec, la CAI évalue tout de même chaque demande d'accès en vertu des dispositions de la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels*, applicables aux demandes d'accès sans le consentement des individus concernés (CARTaGENE [CHU Sainte-Justine], 2017). Des délais considérables, soit plus d'un an d'attente par demande d'accès, sont donc engendrés (CARTaGENE [CHU Sainte-Justine], 2017).

L'ensemble des obstacles mentionnés ci-dessus pourrait émaner du fait qu'il n'existe pas, au Québec, d'organisme ayant la mission d'encourager la recherche utilisant des données détenues par les organismes publics. Par le libellé de la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels*, la CAI a pour mission de protéger les renseignements personnels dans les secteurs public et privé, et non d'en optimiser l'usage à des fins de recherche. Afin de rétablir l'équilibre, il serait intéressant de considérer la création d'un organisme neutre, ayant les ressources et l'expertise technique nécessaires en matière de protection, de traitement et de gestion de données (Quirion, 2016), et ayant pour mission non seulement d'évaluer l'accès aux données, mais également de faciliter cet accès et d'optimiser l'utilisation des données publiques à des fins de recherche (Montréal InVivo, 2017). Cela favoriserait le développement de la recherche au Québec, d'une culture de partage de données à des fins de recherche innovantes et, plus généralement, la création de bases de données exhaustives et sécuritaires. Enfin, la création d'un tel guichet d'accès pourrait aussi, plus largement, favoriser les efforts pancanadiens liés au couplage de données administratives (Doiron, Raina, & Fortier, 2013).

**Recommandation 3 :** Dans le cadre de la mise à jour de la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels*, moduler le processus d'évaluation des demandes d'accès à l'information selon le niveau de risque et les bénéfices sociaux escomptés, en respect du principe de la proportionnalité.

**Recommandation 4 :** Dans le cadre de recherche en génomique, assurer la reconnaissance de l'acceptabilité d'un consentement général ou large, cela, à la fois par les comités d'éthique de la recherche, ainsi que par les entités administratives et comités responsable de l'accès aux renseignements détenus par les organismes gouvernementaux. Ceci peut notamment être accompli par la révision des dispositions pertinentes de la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels*.

**Recommandation 5 :** En matière d'accès aux renseignements détenus par des organismes publics, en aucun cas les normes applicables à la recherche sans consentement ne devraient permettre d'outrepasser un consentement obtenu en bonne et due forme.

**Recommandation 6 :** Éliminer les restrictions à l'égard du mode et de la durée de conservation des renseignements obtenus des organismes publics.

**Recommandation 7 :** Développer des mécanismes allégés pour l'accès aux renseignements détenus par des organismes publics demandés sous forme désidentifiée.

**Recommandation 8 :** Afin de favoriser un meilleur écosystème de recherche au Québec, mettre en place un organisme guichet central dont la mission est de donner accès aux données administratives de santé dans le cadre de projets de recherche.

## **Pistes de solution : Favoriser le partage et l'accès aux données**

### **Les mécanismes novateurs d'accès aux données détenues par les organismes publics**

Au niveau canadien et international, plusieurs systèmes d'accès aux données médico-administratives sont employés par les chercheurs, afin d'accéder et de coupler ces données à des informations génomiques et ainsi créer des ensembles de données riches et utiles à la recherche. Ces systèmes ont pour rôle de protéger la nature confidentielle et sensible des données personnelles, mais également de promouvoir leur utilisation afin de stimuler les applications cliniques pouvant découler de leur usage à des fins de recherche. P<sup>3</sup>G a récemment été mandaté par les Fonds de recherche du Québec afin d'entreprendre une analyse comparative internationale des normes encadrant l'accès aux renseignements personnels détenus par des entités gouvernementales, incluant la mise en œuvre de modèles régionaux ou provinciaux d'accès direct aux données (ex. : guichets uniques). Certains des constats émanant de cette étude ont été repris dans le cadre d'un mémoire présenté par P<sup>3</sup>G et le CGP à la Commission des institutions, sur le Plan quinquennal 2016 de la Commission d'accès à l'information du Québec (Project public des populations en génomique et société [P<sup>3</sup>G] & Centre de génomique et politiques [CGP], 2017). Désormais, la création d'un processus d'accès centralisé, ou guichet unique, constitue la voie privilégiée par de nombreuses juridictions afin de faciliter l'accès aux données détenues par les organismes publics. En effet, de nombreuses juridictions ont opté pour la mise en place de processus d'accès simplifié, soit l'accès direct aux données, l'accès à distance ou l'accès hors réseau.

Selon le modèle **d'accès direct**, le chercheur doit se présenter, en personne, au centre d'accès afin de consulter directement les données. Dans certains cas, l'accès aux données est également possible par le biais de sites satellites ou d'institutions affiliées aux centres d'accès. Ce modèle d'accès est notamment privilégié pour permettre l'accès aux données sensibles telles que les données de santé et les renseignements fiscaux (Organisation for Economic Co-operation and Development [OECD], 2015).

Le modèle **d'accès à distance** permet quant à lui d'accéder et d'analyser localement les données du centre d'accès, grâce à la mise en place d'un réseau informatique hautement sécuritaire, lié au réseau du centre d'accès. Cette modalité d'accès engendre des économies importantes, puisqu'elle ne requiert pas l'aménagement de lieux de travail dédiés et permet aux chercheurs d'accéder aux données directement, par l'entremise d'un environnement virtuel. À titre d'exemple d'accès à distance, la SD Box, développée en France, constitue une réponse à la réticence de certains chercheurs à installer le logiciel et le lecteur de carte traditionnellement nécessaires à l'accès aux données (Gadouche, 2013).

L'accès **hors réseau** propose la mise en place de lieux sécurisés pouvant être utilisés afin d'accéder aux données tout en préservant leur confidentialité. À titre d'exemple, une bibliothèque constitue un lieu d'accès approprié au Manitoba (Manitoba Centre for Health Policy, n.d.). Cependant, Statistics Netherlands exige que la pièce dans laquelle le chercheur accède aux données administratives soit verrouillée (Organisation for Economic Co-operation and Development [OECD], 2015). De plus, un réseau privé virtuel, avec pare-feu, est généralement exigé des centres hors réseau.<sup>17</sup> Finalement, afin d'assurer la sécurité et la confidentialité des données, les centres d'accès hors réseau imposent généralement certaines obligations aux usagers, notamment par la conclusion d'ententes de transfert de données et de confidentialité.

Par surcroît, des sanctions importantes peuvent être imposées au chercheur en cas de manquement à ses engagements. Par exemple, le 6 juillet 2016, le Département de santé du Royaume-Uni s'est prononcé en faveur de l'imposition de sanctions criminelles plus sévères envers les individus ayant utilisé des données dépersonnalisées de manière à réidentifier les personnes concernées (Department of Health and George Freeman MP, 2016). En Allemagne, des amendes plus sévères en cas de non-respect des lois de protection de données ont

---

<sup>17</sup>À titre d'exemple : Secure Anonymised Information Linkage (SAIL), en ligne : <http://www.saildatabank.com> (accédé le 27 septembre 2017); Population Data BC, en ligne : <https://www.popdata.bc.ca/dataaccess> (accédé le 27 septembre 2017).

également été introduites (Rehder & Paez, 2010). Par ailleurs, l'emprisonnement peut être imposé en cas de violation aux règles de protection de la vie privée imposées pour l'accès aux données de Statistics Denmark (Thaulow, 2015).

**Tableau 2. Exemples de juridictions offrant un processus d'accès centralisé aux données détenues par des entités gouvernementales**

Nom	Juridiction
Institute for Clinical Evaluative Sciences (ICES)	Ontario, Canada
Population Data BC (PopData BC)	Colombie Britannique, Canada
Centre manitobain des politiques en matière de santé (MCHP)	Manitoba, Canada
Centre for Data Linkage (CDL)	Australie
Statistics Netherlands	Pays-Bas
Statistics Denmark	Danemark
Centre d'accès sécurisé distant aux données (CASD)	France
Scottish Informatics and Linkage Collaboration (SILC)	Écosse, Royaume-Uni
Secure Anonymised Information Linkage (SAIL)	Pays de Galles, Royaume-Uni

Au Canada, le modèle ontarien de l'Institute for Clinical Evaluative Sciences (ICES)<sup>18</sup>, un organisme à but non lucratif qui a le mandat de permettre un accès sécurisé à un large ensemble de données de santé de citoyens ontariens, est jugé particulièrement intéressant. ICES offre un accès à distance à certains types de données, aux chercheurs approuvés. Il est même rapporté que plusieurs chercheurs de l'industrie québécoise se dirigent vers cette option, car jugée plus prévisible que les canaux québécois d'accès à l'information (Montréal InVivo, 2017).

### **Les mécanismes de partage de données génomiques entre chercheurs**

Alors que certains projets de recherche proposent un couplage manuel, ou à la pièce, de données génomiques, d'autres projets proposent la création de bases de données génomiques ou de biobanques, où le lien entre les données génomiques et les autres données de santé est systématiquement effectué. Essentiellement, ces bases de données sont créées afin de constituer des ressources pour la recherche. Dans ces cas, la gestion du partage de données se fait à même la ressource. Ce modèle réduit donc substantiellement les coûts liés à la

<sup>18</sup> Institute for Clinical Evaluative Sciences (ICES) : <https://www.ices.on.ca/> (accédé le 28 septembre 2017).

recherche exploratoire et évite la réplication au niveau de la production de données de séquençage. Toutefois, l'utilité de ces initiatives dépend largement de leur capacité à transférer les données dans différentes juridictions puisque, d'une part, la taille des données requiert généralement l'utilisation de technologies infonuagiques (Litton, 2017) et, d'autre part, la puissance statistique requise pour analyser certaines questions requiert un nombre de cas qui dépasse souvent les données disponibles dans un seul pays (Mascalzoni et al., 2015).

Afin de pallier aux enjeux liés au partage de données en génomique, un nombre de solutions sont adoptées par ces bases de données de recherche. Des outils contractuels multilatéraux tels les Ententes de consortiums (gouvernant la création, les modalités d'accès et de transfert de données) ou les Accords de transfert de données (stipulant l'ensemble des clauses contractuelles relatives aux droits et obligations des chercheurs utilisant les données) sont des outils légalement contraignants prévoyant notamment les usages autorisés des données (Kosseim et al., 2014), les normes de protection applicables, les sanctions en cas d'usage interdit, les obligations de notification en cas de brèche et d'autres mécanismes visant à assurer la protection des données génétiques et cliniques partagées (Knoppers et al., 2013). De plus, afin de répondre aux exigences éthiques et légales, ces bases de données adoptent également différents mécanismes de gouvernance visant à assurer un partage responsable des données avec les chercheurs en génomique (Kosseim et al., 2014).

En matière de biobanques et de bases d'informations génomiques, les lignes directrices internationales fondent généralement l'acceptabilité éthique du consentement large sur l'existence et la mise en œuvre de mécanismes de gouvernance appropriés. À titre d'exemple, l'Association médicale mondiale prévoit que les politiques de gouvernance d'une base de données de santé ou de biobanques doivent comprendre les éléments suivants relatifs au partage :

- les dispositions sur la manière dont les données et le matériel seront documentés et traçables conformément au consentement des personnes concernées; [...]
- les dispositions relatives à l'obtention d'un consentement adéquat ou les autres bases légales pour la collecte des données ou du matériel; [...]
- les critères et procédures concernant l'accès et le partage de données de santé ou du matériel biologique, y compris, si nécessaire, l'utilisation systématique d'un accord de transfert de matériel (MTA); [...]

- les mesures de sécurité afin de prévenir les accès non autorisés ou les partages inappropriés [...]. » (World Medical Association [WMA], 2016).

Dans les faits, des comités d'accès aux données ont généralement pour mandat d'assurer la surveillance des aspects éthiques et normatifs de l'accès aux données, et notamment d'assurer que cet accès est effectué de manière conforme aux mécanismes de gouvernance de la ressource (Shabani & Borry, 2016). De plus, afin de faciliter le partage de données génomiques lorsque leur sensibilité est moindre, certains modèles d'accès, tel le Registered Access, proposent une approche modulée en fonction du degré identificatoire, de la sensibilité des données et des qualifications du chercheur demandant l'accès (Dyke, et al., 2016). Enfin, afin d'assurer un partage efficient, transparent et systématique des données, il est important d'encourager les modèles d'accès aux données dits centralisés, soit des modèles permettant une évaluation des demandes d'accès aux données par une entité commune.

En somme, l'écosystème québécois d'innovation en matière de génétique et génomique dépend d'une interaction fluide entre les institutions, leurs comités d'éthique de la recherche, les responsables de l'accès aux données détenues par les organismes gouvernementaux, les biobanques et bases de données de recherche et les chercheurs. Cette collaboration passe notamment par l'adoption d'outils, de politiques, de réglementation et de mécanismes (technologiques ou de gouvernance) proposant un équilibre entre la protection des participants ayant consenti à contribuer leurs données génétiques à la recherche et la facilitation de la recherche innovante.

**Recommandation 9 :** Dans la mise en place d'un guichet central d'accès aux données détenues par les organismes gouvernementaux à des fins de recherche, s'inspirer des méthodes innovantes en technologies de l'information adoptées par d'autres juridictions, relativement au partage sécuritaire de données sensibles.

**Recommandation 10 :** Mettre sur pied un forum de dialogue entre les comités d'éthique de la recherche québécois afin d'encourager l'harmonisation de l'évaluation éthique de projets impliquant des données massives génomiques, dans le cadre des projets multicentriques et internationaux.

**Recommandation 11 :** Développer une stratégie québécoise de la valorisation des données massives issues de la génomique, et leur partage au sein d'initiatives internationales de recherche collaborative.

## Liste des références

- CARTaGENE (CHU Sainte-Justine). (2017). Mémoire sur le Plan quinquennal 2016 de la Commission d'accès à l'information. Récupéré du : [https://www.cartagene.qc.ca/sites/default/files/documents/other/Memoire\\_CARTaGENE\\_Mai2017.pdf](https://www.cartagene.qc.ca/sites/default/files/documents/other/Memoire_CARTaGENE_Mai2017.pdf) (accédé le 19 octobre 2017).
- Commission d'accès à l'information du Québec. (2016). Rétablir l'équilibre : Rapport sur l'application de la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels* et de la *Loi sur la protection des renseignements personnels dans le secteur privé*.
- Council for International Organizations of Medical Sciences (CIOMS) in collaboration with the World Health Organization (WHO). (2016). *International Ethical Guidelines for Health-related Research Involving Humans*. Geneva. Récupéré du : <https://cioms.ch/wp-content/uploads/2017/01/WEB-CIOMS-EthicalGuidelines.pdf> (accédé le 19 octobre 2017).
- Department of Health and George Freeman MP. (2016). The Care Quality Commission and National Data Guardian's recommendations for data security and a consent/opt-out model for data sharing. Récupéré du : <https://www.gov.uk/government/speeches/review-of-health-and-care-data-security-and-consent> (accédé le 19 octobre 2017).
- Doiron, D., Raina, P., & Fortier, I. (2013). Linking Canadian Population Health Data: Maximizing the Potential of Cohort and Administrative Data. *Canadian Journal of Public Health = Revue Canadienne de Sante Publique*, 104(3), e258–e261. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3880355/>
- Dove, E. S., Joly, Y., Tasse, A.-M., & Knoppers, B. M. (2015). Genomic cloud computing: legal and ethical points to consider. *European Journal of Human Genetics : EJHG*, 23(10), 1271–1278. doi:10.1038/ejhg.2014.196
- Dove, E. S., Townend, D., Meslin, E. M., Bobrow, M., Littler, K., Nicol, D., ... Knoppers, B. M. (2016). Ethics review for international data-intensive research. *Science*, 351(6280), 1399 LP – 1400. <http://science.sciencemag.org/content/351/6280/1399.abstract>
- Dyke, S. O. M., Dove, E. S., & Knoppers, B. M. (2016). Sharing health-related data: a privacy test? *NPJ Genomic Medicine*, 1(1), 16024–16026. doi:10.1038/npjgenmed.2016.24
- Dyke, S. O. M., Kirby, E., Shabani, M., Thorogood, A., Kato, K., & Knoppers, B. M. (2016). Registered access: a “Triple-A” approach. *European Journal of Human Genetics*, 24(12), 1676–1680. doi:10.1038/ejhg.2016.115
- EI Emam, K. (2007). *Pan-Canadian de-identification Guidelines for Personal Health Information*. Ottawa, Ontario: CHEO Research Institute.
- EI Emam, K. (2011). Methods for the de-identification of electronic health records for genomic research. *Genome Medicine*, 3(4), 25. doi:10.1186/gm239
- Gadouche, K. (2013). Le centre d'accès sécurisé aux données (CASD). Orsay. Récupéré du : <http://www.centre-dalembert.u-psud.fr/wp-content/uploads/2013/03/K.Gadouche.pdf> (accédé le 19 octobre 2017).



- Gainotti, S., Turner, C., Woods, S., Kole, A., McCormack, P., Lochmüller, H., ... Mascalzoni, D. (2016). Improving the informed consent process in international collaborative rare disease research: effective consent for effective research. *European Journal of Human Genetics*, 24(9), 1248–1254. doi:10.1038/ejhg.2016.2
- Global Alliance for Genomics and Health. (2015). Privacy and Security Policy. Récupéré du : <https://www.ga4gh.org/docs/ga4gh toolkit/data-security/Privacy-and-Security-Policy.pdf> (accédé le 19 octobre 2017).
- Gouvernement du Québec. (2017). Stratégie québécoise des sciences de la vie 2017-2027. Récupéré du : [https://www.economie.gouv.qc.ca/fileadmin/contenu/publications/administratives/strategies/sciences\\_vie/strategie\\_sciences\\_vie.pdf](https://www.economie.gouv.qc.ca/fileadmin/contenu/publications/administratives/strategies/sciences_vie/strategie_sciences_vie.pdf) (accédé le 19 octobre 2017).
- Grady, C., Eckstein, L., Berkman, B., Brock, D., Cook-Deegan, R., Fullerton, S. M., ... Wendler, D. (2015). Broad Consent for Research With Biological Samples: Workshop Conclusions. *The American Journal of Bioethics*, 15(9), 34–42. doi:10.1080/15265161.2015.1062162
- Information Technology and Innovation Foundation. (2017). Cross-Border Data Flows: Where Are the Barriers, and What Do They Cost? Récupéré du : <https://itif.org/publications/2017/05/01/cross-border-data-flows-where-are-barriers-and-what-do-they-cost> (accédé le 19 octobre 2017).
- International Council for Harmonization of Technical Requirements for Pharmaceuticals for Human Use (ICH). (2017). *Guidelines on Genomic Sampling and Management of Genomic Data (E18) DRAFT (Step 3)*. Récupéré du : [http://www.ich.org/fileadmin/Public\\_Web\\_Site/ICH\\_Products/Guidelines/Efficacy/E18/E18E\\_WG\\_Step4\\_Guideline\\_2017\\_0803.pdf](http://www.ich.org/fileadmin/Public_Web_Site/ICH_Products/Guidelines/Efficacy/E18/E18E_WG_Step4_Guideline_2017_0803.pdf) (accédé le 19 octobre 2017).
- Knoppers, B., Chisholm, R., Kaye, J., Cox, D., Thorogood, A., Burton, P., ... P Stolk, R. (2013). A P3G Generic Access Agreement for Population Genomic Studies. *Nature biotechnology* (Vol. 31). doi:10.1038/nbt.2567
- Kohane, I. S. (2011). Using electronic health records to drive discovery in disease genomics. *Nat Rev Genet*, 12(6), 417–428. <http://dx.doi.org/10.1038/nrg2999>
- Kosseim, P., Dove, E. S., Baggaley, C., Meslin, E. M., Cate, F. H., Kaye, J., ... Knoppers, B. M. (2014). Building a data sharing model for global genomic research. *Genome Biology*, 15(8), 430. doi:10.1186/s13059-014-0430-2
- Laurie, G., Stevens, L., Jones, K. H., & Dobbs, C. (2015). *A Review of Evidence Relating to Harm Resulting from Uses of Health and Biomedical Data*. Nuffield Council on Bioethics.
- Litton, J.-E. (2017). We must urgently clarify data-sharing rules. *Nature*, 541(7638), 437. doi:10.1038/541437a
- Manitoba Centre for Health Policy. (n.d.). Accreditation 2016. Récupéré du : [http://umanitoba.ca/faculties/health\\_sciences/medicine/units/community\\_health\\_sciences/departmental\\_units/mchp/education/media/4\\_privacy\\_2016.pdf](http://umanitoba.ca/faculties/health_sciences/medicine/units/community_health_sciences/departmental_units/mchp/education/media/4_privacy_2016.pdf) (accédé le 19 octobre 2017).
- Mascalzoni, D., Dove, E. S., Rubinstein, Y., Dawkins, H. J. S., Kole, A., McCormack, P., ... Hansson, M. (2015). International Charter of principles for sharing bio-specimens and data. *Eur J Hum Genet*, 23(6), 721–728. Récupéré du : <http://dx.doi.org/10.1038/ejhg.2014.197>

- Montréal InVivo. (2017). Les sciences de la vie et technologies de la santé (SVTS) et l'accès aux données de santé : Propositions quant au rapport sur l'application de la *Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels* et de la *Loi sur la protection des renseignements personnels dans le secteur privé*.
- Organisation for Economic Co-operation and Development (OECD). (2015). *Health Policy Study - Health Data Governance: Privacy Monitoring and Research*. Paris. Récupéré du : <http://www.oecd.org/publications/health-data-governance-9789264244566-en.htm> (accédé le 19 octobre 2017).
- Phillips, M., & Knoppers, B. M. (2016). The discombobulation of de-identification. *Nat Biotech*, 34(11), 1102–1103. <http://dx.doi.org/10.1038/nbt.3696>
- Project public des populations en génomique et société (P3G), & Centre de génomique et politiques (CGP). (2017). Rétablir l'équilibre entre protection et développement des connaissances : Pour une approche contemporaine de l'utilisation des renseignements personnels à des fins de recherche biomédicale - Mémoire sur le Plan quinquennal 2016 de la Commission d'accès à. Récupéré du : [http://www.assnat.gc.ca/Media/Process.aspx?MediaId=ANQ.Vigie.Bil.DocumentGenerique\\_131361&process=Default&token=ZyMoxNwUn8ikQ+TRKYwPCjWrKwg+vlv9rjij7p3xLGTZDmLVSmJLoge/vG7/YWzz](http://www.assnat.gc.ca/Media/Process.aspx?MediaId=ANQ.Vigie.Bil.DocumentGenerique_131361&process=Default&token=ZyMoxNwUn8ikQ+TRKYwPCjWrKwg+vlv9rjij7p3xLGTZDmLVSmJLoge/vG7/YWzz) (accédé le 19 octobre 2017).
- Quirion, R. (2016). Pour un meilleur accès aux données. Montréal : Colloque Faciliter l'accès aux données du Québec : Comment et à quelles fins? Récupéré du : [https://www.ciqss.org/sites/default/files/documents/2016-11-30\\_Remi-Quirion.pdf](https://www.ciqss.org/sites/default/files/documents/2016-11-30_Remi-Quirion.pdf) (accédé le 19 octobre 2017).
- Rehder, J., & Paez, M. F. (2010). Germany strengthens its Data Protection Act and introduces data breach notification requirement. *World Data Report*, 16(1).
- Sénécal, K., Thorogood, A., Parry, D., Joly, Y., & Knoppers, B. M. (2016). Énoncé de principe consolidé du Réseau de Médecine génétique appliquée (RMGA) du Québec. Récupéré du : [http://www.rmga.gc.ca/documents/Enonceconsolide\\_FRprint\\_000.pdf](http://www.rmga.gc.ca/documents/Enonceconsolide_FRprint_000.pdf) (accédé le 19 octobre 2017).
- Shabani, M., & Borry, P. (2016, September). You want the right amount of oversight: interviews with data access committee members and experts on genomic data access. *Genet Med*. American College of Medical Genetics and Genomics. <http://dx.doi.org/10.1038/gim.2015.189>
- Stephens, Z. D., Lee, S. Y., Faghri, F., Campbell, R. H., Zhai, C., Efron, M. J., ... Robinson, G. E. (2015). Big Data: Astronomical or Genomical? *PLOS Biology*, 13(7), 1–11. doi:10.1371/journal.pbio.1002195
- Thaulow, I. (2015). *Microdata for Research Purposes at Statistics Denmark*. Copenhagen. Récupéré du : <https://www.innokyla.fi/documents/1598478/86804e78-8d35-4b55-9f63-296dd7d1d7b2> (accédé le 19 octobre 2017).
- The Expert Panel on Timely Access to Health and Social Data for Health Research and Health System Innovation. (2015). *Accessing Health and Health-Related Data in Canada*. Récupéré du :

[http://www.scienceadvice.ca/uploads/eng/assessments and publications and news releases/Health-data/HealthDataFullReportEn.pdf](http://www.scienceadvice.ca/uploads/eng/assessments%20and%20publications%20and%20news%20releases/Health-data/HealthDataFullReportEn.pdf) (accédé le 19 octobre 2017).

Townend, D., Dove, E. S., Nicol, D., Bovenberg, J., & Knoppers, B. M. (2016). Streamlining ethical review of data intensive research. *BMJ*, 354.  
<http://www.bmj.com/content/354/bmj.i4181.abstract>

Tremblay, J., & Hamet, P. (2013). Role of genomics on the path to personalized medicine. *Metabolism*, 62(Supplement 1), S2–S5. doi:<https://doi.org/10.1016/j.metabol.2012.08.023>

World Medical Association (WMA). (2016). *WMA Declaration of Taipei on Ethical Considerations Regarding Health Databases and Biobanks*. Récupéré du :  
<https://www.wma.net/policies-post/wma-declaration-of-taipei-on-ethical-considerations-regarding-health-databases-and-biobanks/> (accédé le 19 octobre 2017).