

# Genome sequencing and the use of resulting data in a biobank under Swiss law

Dr iur. Frédéric Erard, av.

Prof. Jacques Fellay

Forum DOPHIS – Santé personnalisée  
Dialogue et perspectives

28 April 2023

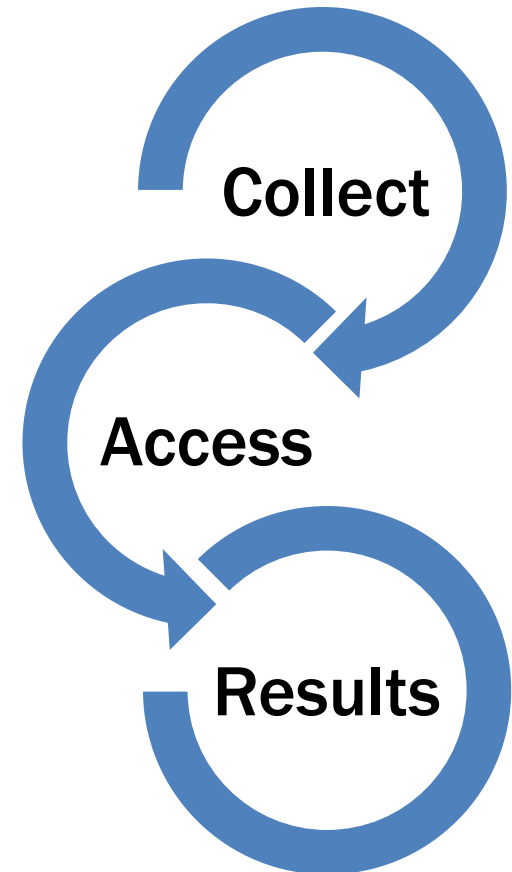


Swiss Institute of  
Bioinformatics



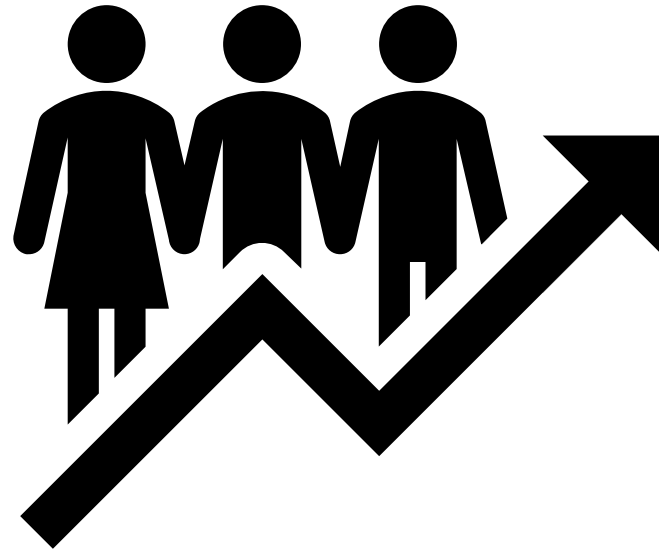
# Goals

- **Address key steps**
- **Dialogue on legal and practical issues**



# Genome sequencing and research

From the study of certain genes or certain variants...



... towards genome-wide methods, in order to find reliable statistical associations (development of personalized medicine...)

Need to access a lot of sensitive data (genetic, clinical, environmental...) concerning many subjects !

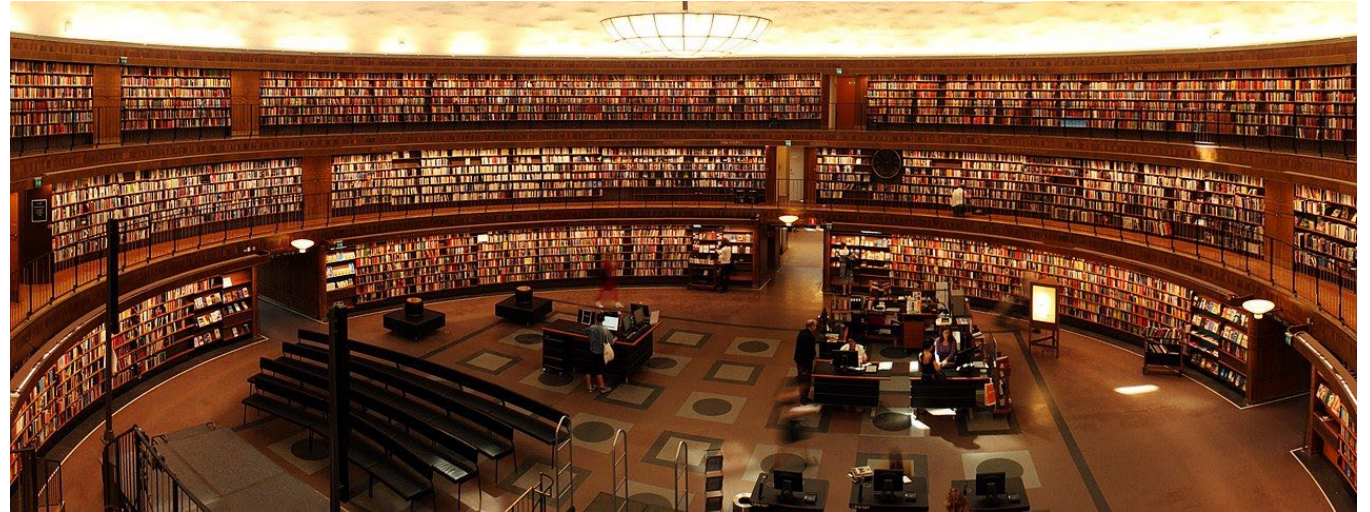
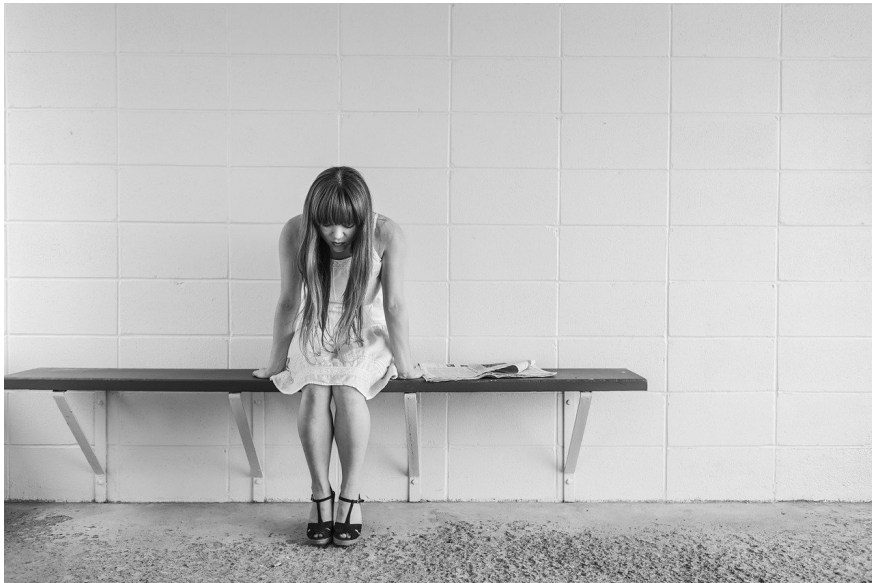
# Research biobanks

- Collection and conservation of...
  - biological materials
  - data
- to make them available for research



# Ethical, legal and social implications

Acquisition of important knowledge about the functioning of the human body and the development of certain diseases

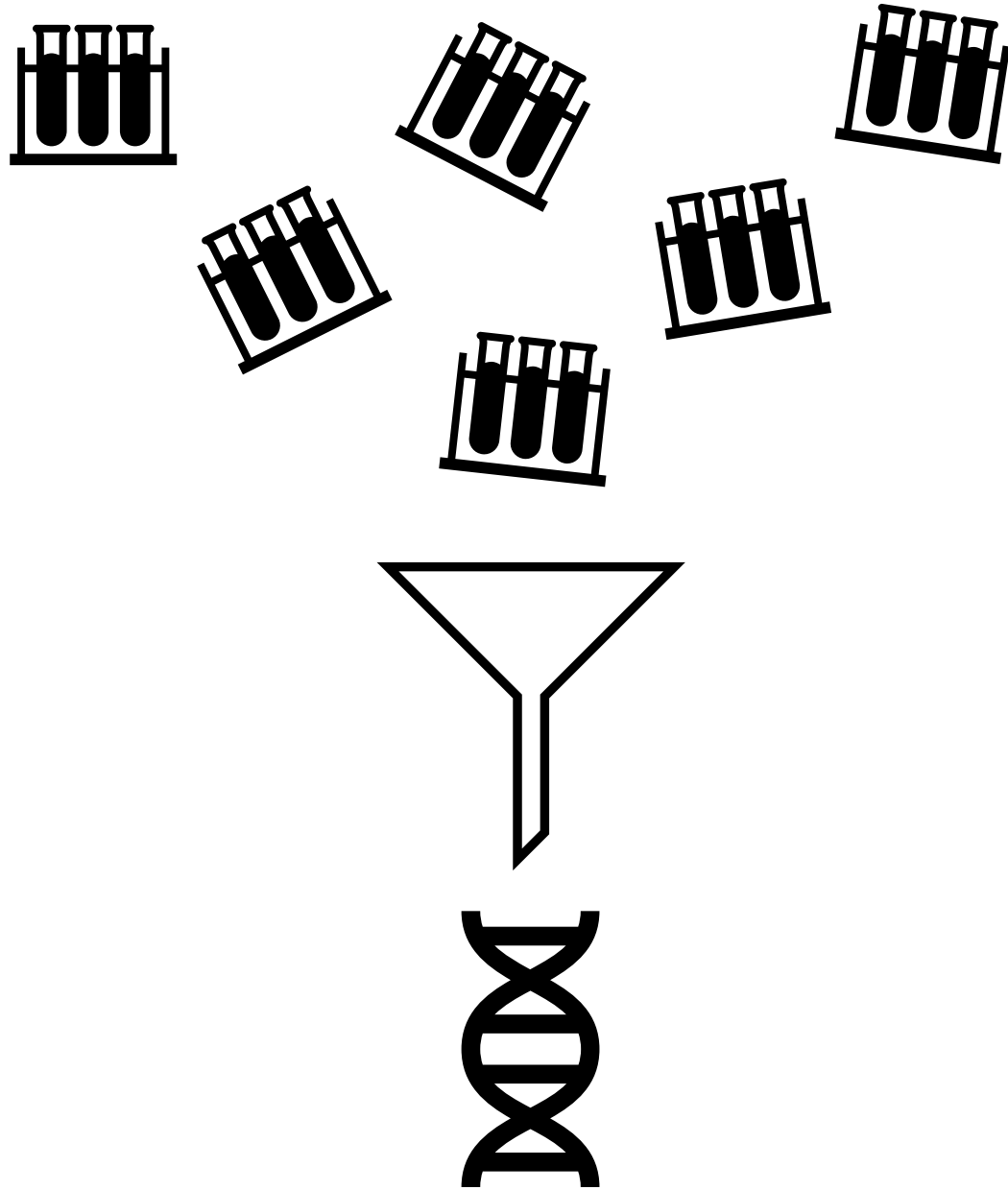


... but creating potentially harmful information for individuals, threats to privacy, risks of discrimination

# ELSI

*As a researcher, do you take part in ELSI works?*

*Is there a gap between people working on ELSI issues and researchers in the field?*



Populating a  
biobank with  
genome  
sequencing data

# Regulation of biobanks in Switzerland

- No federal law on biobanks, but rather a legal "puzzle"
- HRA/HRO: conditions for reuse of biological materials and data
- Federal Data Protection Act/Cantonal Data Protection Acts
- « Soft law » (« rules of the art »):
  - World Medical Association, Taipei Declaration (2016)
  - CIOMS guidelines. Currently: International Guidelines on Good Governance Practice for Research Institutions, Draft version, 12 April 2023 (under public consultation)

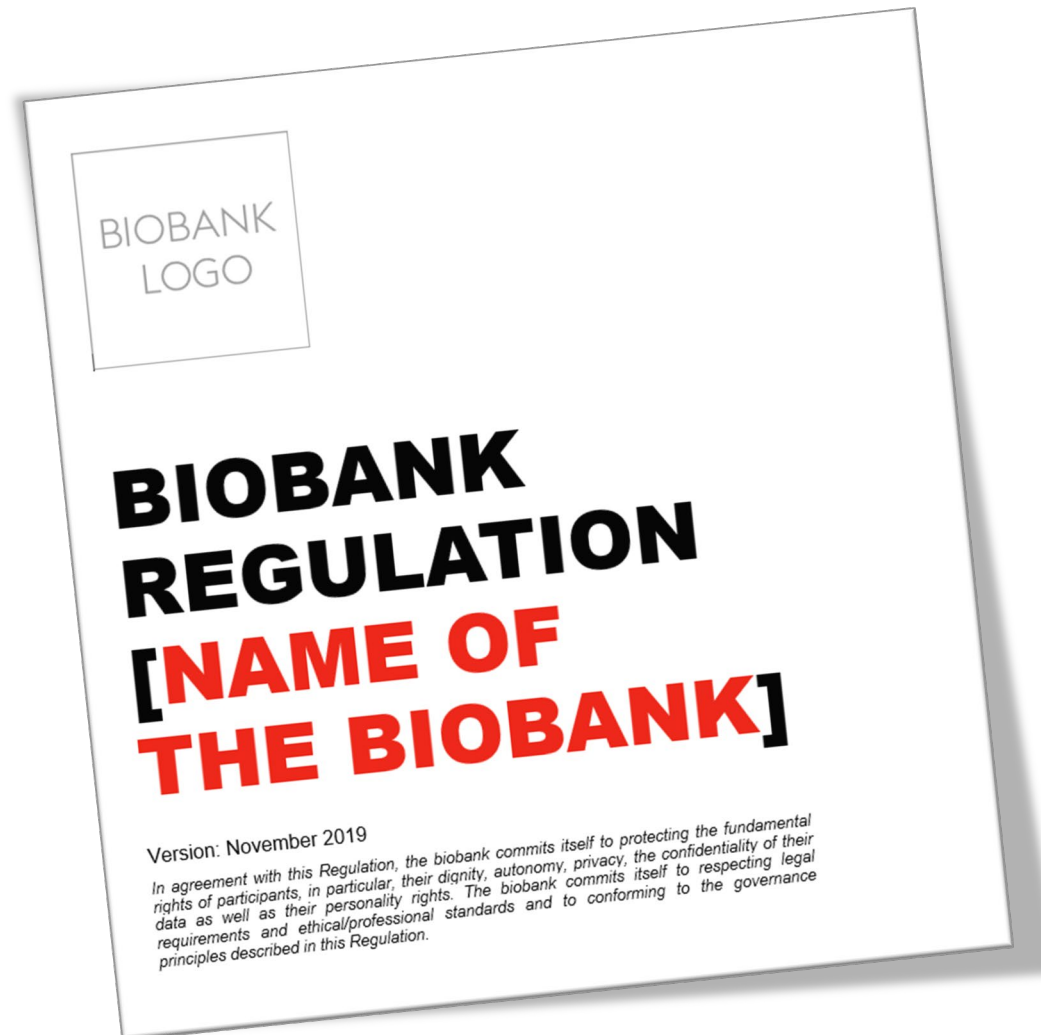
... and many others





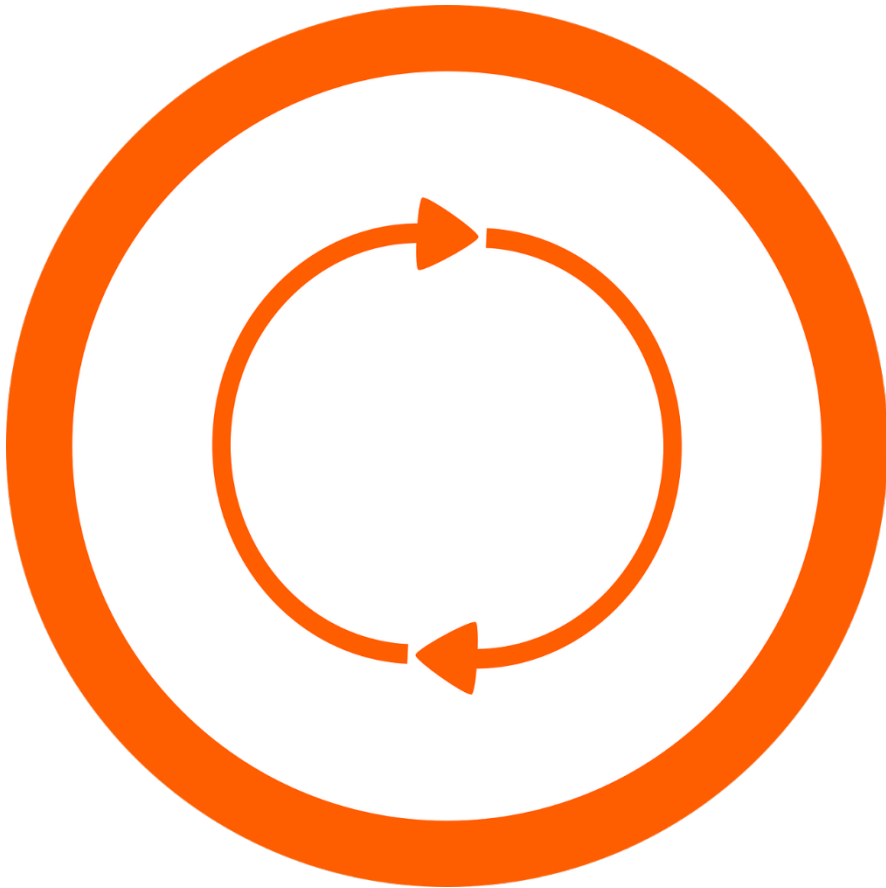
# Biobank regulation

## SWISS BIOBANKING PLATFORM



<https://swissbiobanking.ch/documents/>

# Reuse of biological materials and genetic data for research purposes



- Biological materials and genetic data may be reused "for research purposes" (not necessarily for a specific project):
  - under coded form
  - with the informed consent of the concerned person (art. 32 al. 2 HRA; general consent)

# General consent

The screenshot shows the top navigation bar of the CHUV website. On the left is the CHUV logo and the text 'Consentement général pour la recherche'. In the center are social media icons for LinkedIn, Facebook, Instagram, and Twitter. On the right is a search bar with the text 'Recherche par mots-clés'. Below the navigation bar is a menu with items: 'COMPRENDRE', 'PARTICIPER', 'PROTÉGER', 'FAQ', and 'EN BREF'. To the right of the menu is the text 'ACTIVITÉS DU CHUV'. Below the menu are four cards with illustrations and titles: 1. 'Protection de mes échantillons' (illustration of a hand holding a petri dish), 2. 'Comment faire part de ma décision?' (illustration of a hand writing on a document), 3. 'Tout sur le consentement général' (illustration of question marks in speech bubbles), and 4. 'Restitution des résultats de recherche' (illustration of hands holding a document).

Déclaration de consentement pour l'utilisation des données de santé et des échantillons à des fins de recherche

Nom et prénom \_\_\_\_\_ Date de naissance \_\_\_\_\_

**A** J'accepte que mes données de santé et mes échantillons biologiques résiduels collectés durant les soins (consultations ambulatoires et hospitalisations) soient conservés, transmis et utilisés à des fins de recherche.

OUI  NON

Si vous avez coché « OUI », veuillez répondre à la proposition B. Si vous avez coché « NON », passez directement au point C.

**B** J'accepte de donner un échantillon de sang supplémentaire de 7,5 mL pour la Biobanque génomique du CHUV à des fins d'analyses génétiques pour la recherche.

- Un prélèvement supplémentaire de 7,5 mL de sang pourra être effectué à l'occasion de mes soins au CHUV.
- Ce prélèvement permettra de faire des analyses génétiques à des fins de recherche.

OUI  NON

Quelle que soit votre réponse, veuillez passer au point C.



**C** Confirmation de ma décision

J'ai compris :

- les explications sur la réutilisation de mes données cliniques et échantillons biologiques à des fins de recherche, détaillées dans la brochure d'information;
- que je suis libre de contacter l'Unité du consentement à la recherche du CHUV aux coordonnées indiquées au bas de ce formulaire, ou un.e professionnel.le de santé en charge de mes soins au CHUV pour obtenir de plus amples informations et explications;
- que mes données personnelles sont protégées et qu'elles ne seront utilisées pour la recherche que de manière codée ou anonymisée;
- que mes données et échantillons biologiques peuvent être utilisés dans des projets de recherche nationaux et internationaux, dans les secteurs public et privé;
- que les projets peuvent inclure des analyses génétiques sur mes échantillons, à des fins de recherche;
- que je pourrais être recontacté.e dans le cas où des résultats pertinents pour ma santé seraient mis en évidence;
- que ma décision est volontaire et n'a pas d'effet sur mon traitement médical;
- que ma décision est valable pour une durée illimitée à moins que je retire mon consentement;
- que je peux retirer mon consentement à n'importe quel moment sans avoir à justifier ma décision;
- que si je coche « NON » au point A en signant cette déclaration, mes données cliniques et échantillons biologiques ne pourront pas être utilisés pour la recherche;
- que si je ne signe pas la déclaration de consentement (absence de réponse), la loi prévoit que mes données et échantillons pourront exceptionnellement être utilisés si la commission d'éthique compétente donne son autorisation spéciale.

Lieu et date \_\_\_\_\_ Signature de la patiente ou du patient \_\_\_\_\_

En cas de question ou de remarque, n'hésitez pas à nous contacter.

Département de la formation et recherche  
Unité du consentement à la recherche  
Boîte aux lettres N°47  
Rue du Bugnon 21, 1011 Lausanne  
021 314 18 78 - info.cg@chuv.ch

CHUV V2.3.0.1 du 15 mars 2021

AVT831 - Coronavirus/Leclat

# General consent

---

## © Confirmation de ma décision

J'ai compris :

- les explications sur la réutilisation de mes données cliniques et échantillons biologiques à des fins de recherche, détaillées dans la brochure d'information;
- que je suis libre de contacter l'Unité du consentement à la recherche du CHUV aux coordonnées indiquées au bas de ce formulaire, ou un.e professionnel.le de santé en charge de mes soins au CHUV pour obtenir de plus amples informations et explications;
- que mes données personnelles sont protégées et qu'elles ne seront utilisées pour la recherche que de manière codée ou anonymisée;
- que mes données et échantillons biologiques peuvent être utilisés dans des projets de recherche nationaux et internationaux, dans les secteurs public et privé;
- que les projets peuvent inclure des analyses génétiques sur mes échantillons, à des fins de recherche;
- que je pourrais être recontacté.e dans le cas où des résultats pertinents pour ma santé seraient mis en évidence;
- que ma décision est volontaire et n'a pas d'effet sur mon traitement médical;
- que ma décision est valable pour une durée illimitée à moins que je retire mon consentement;
- que je peux retirer mon consentement à n'importe quel moment sans avoir à justifier ma décision;
- que si je coche « NON » au point A en signant cette déclaration, mes données cliniques et échantillons biologiques ne pourront pas être utilisés pour la recherche;
- que si je ne signe pas la déclaration de consentement (absence de réponse), la loi prévoit que mes données et échantillons pourront exceptionnellement être utilisés si la commission d'éthique compétente donne son autorisation spéciale.

# General consent

**B J'accepte de donner un échantillon de sang supplémentaire de 7,5 mL pour la Biobanque génomique du CHUV à des fins d'analyses génétiques pour la recherche.**

- Un prélèvement supplémentaire de 7,5 mL de sang pourra être effectué à l'occasion de mes soins au CHUV.
- Ce prélèvement permettra de faire des analyses génétiques à des fins de recherche.

OUI

NON

Quelle que soit votre réponse, veuillez passer au point C.

# Regulations

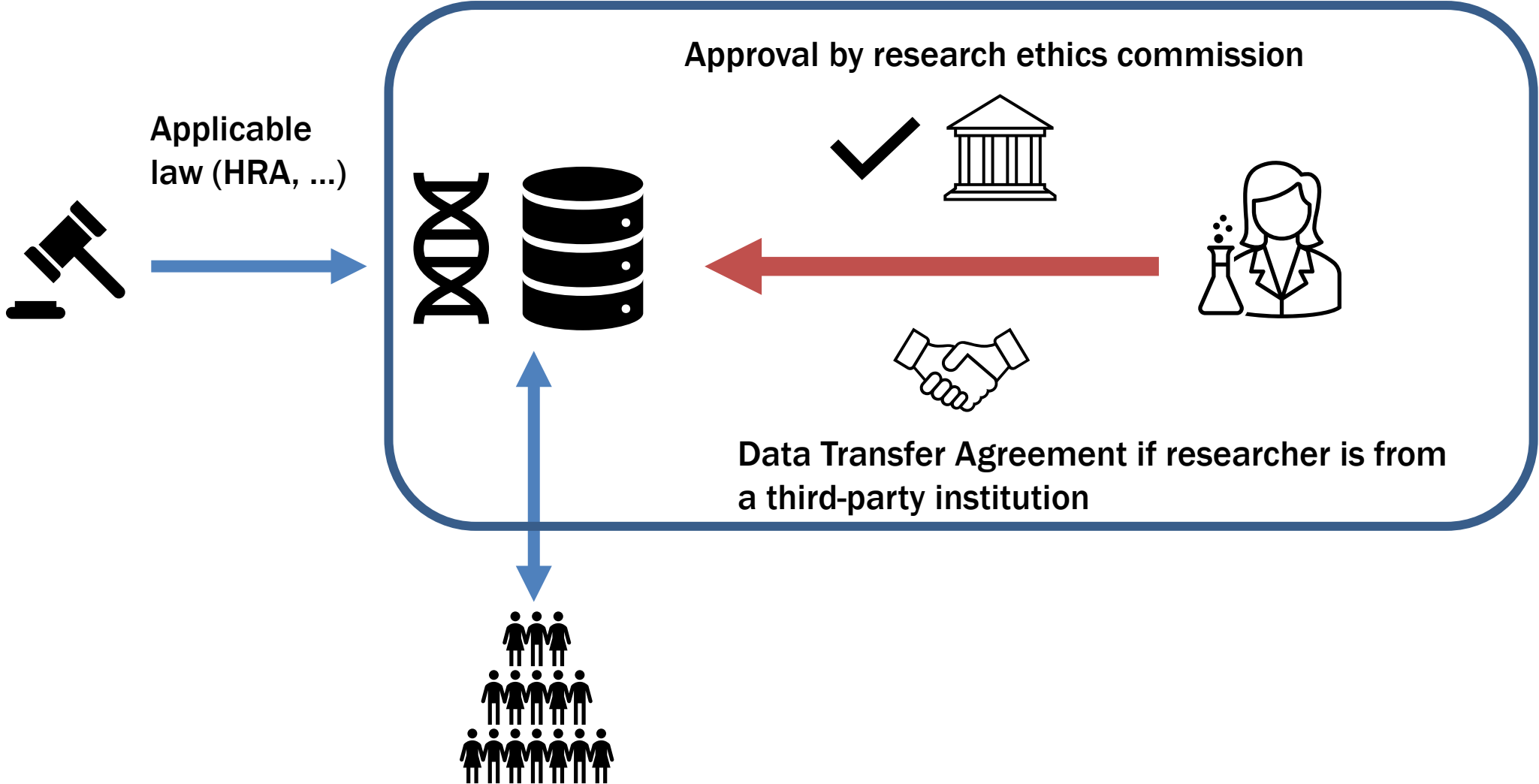
*In concrete terms, did the (complex) regulations for data reuse in Switzerland pose obstacles to your research works / biobanking activities?*

*Were these obstacles overcome? If so, how?*



**Access to the health-related data to conduct a research project**

# Access to health-related data for research purposes

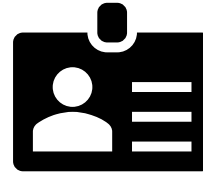




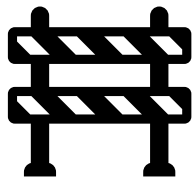
# Examples of issues to be addressed in a data transfer agreement



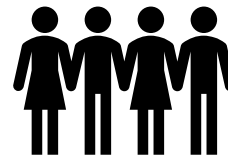
Security measures



No attempt to re-identify



Limitation of permitted processing (no other purpose than the intended research)



Participants' rights: right of access to data...


# Legal agreements templates


## SWISS BIOBANKING PLATFORM

### SHARING

#### MTA 3.0

 [Introduction](#) **NEW**

 [Master Legal  
Instrument](#) **NEW**

 [Project  
Agreement\\*](#) **NEW**

\*The MTA 3.0 Project Agreement is an interactive form and is to be opened and edited exclusively using [Acrobat Reader](#).



- + Consortium Agreement (CA)
- + Consortium Agreement + DTUA + DTPA (multi node)
- + Consortium Agreement + DTUA + DTPA (single node)
- + DTUA + DTPA (multi node)
- + DTUA + DTPA (single node)
- + DTPA (multi node)
- + DTPA (single node)
- + DTUA without an external processor

# Legal agreements

*Smooth process for data sharing agreement signing may depend on a variety of factors (e.g., internal institutional practices, protection of results, differing interpretations of laws, etc.).*

- *As a researcher, have you encountered difficulties related to the signing of data sharing agreements?*
- *From a researcher's point of view, how could the contractual processes be more efficient in Switzerland?*

# Privacy Enhancing Technologies

**nature reviews** genetics

Perspective | [Published: 10 November 2021](#)

## **Functional genomics data: privacy risk assessment and technological mitigation**

[Gamze Gürsoy](#), [Tianxiao Li](#), [Susanna Liu](#), [Eric Ni](#), [Charlotte M. Brannon](#) & [Mark B. Gerstein](#) 

**nature genetics**

## **Privacy Challenges and Research Opportunities for Genomic Data Sharing**

Luca Bonomi<sup>1</sup>, Yingxiang Huang<sup>1</sup>, Lucila Ohno-Machado<sup>1,2</sup>

Example of  
cryptographic  
solution deployed in  
projects supported  
by SPHN :

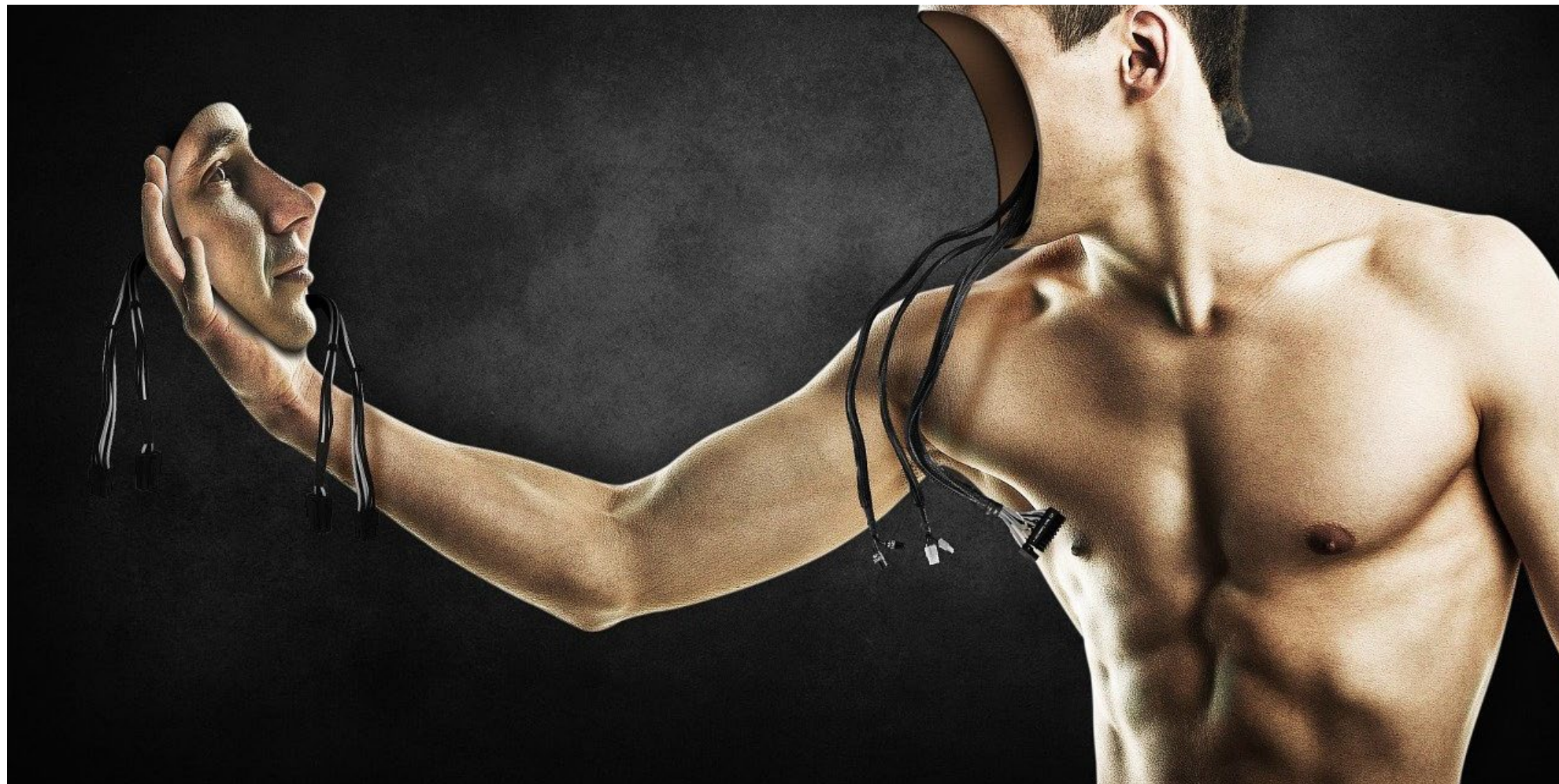


# Privacy Enhancing Technologies

*As a researcher, do you use privacy enhancing technologies to share data (e.g., homomorphic encryption, synthetic data, federated learning)?*

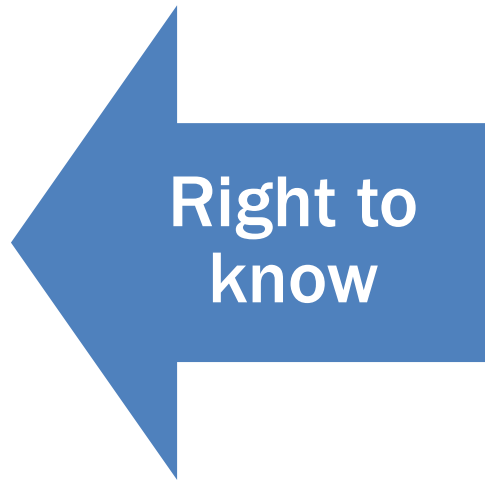
*Is technology maturity an issue? Can we already benefit from them?*

# Restitution of results to the participants



# Legal basis

- Right to informational self-determination (art. 13 Cst.)
- Right to be informed (art. 8 HRA)



Restitution of incidental findings...

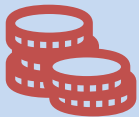
# Research perspective



**Research ≠ therapeutic relationship**



**Clinical relevance of research results (risk of over-interpretation)?**



**Organizational/financial barriers to reporting individualized results?**



# Extensive discussions



**Global Alliance**  
for Genomics & Health

2021 POLICY ON CLINICALLY ACTIONABLE GENOMIC RESEARCH RESULTS



Swiss  
Personalized  
Health  
Network

Reporting actionable genetic findings to  
research participants

swissethics

**Directives concernant le traitement des découvertes  
fortuites dans la recherche médicale**

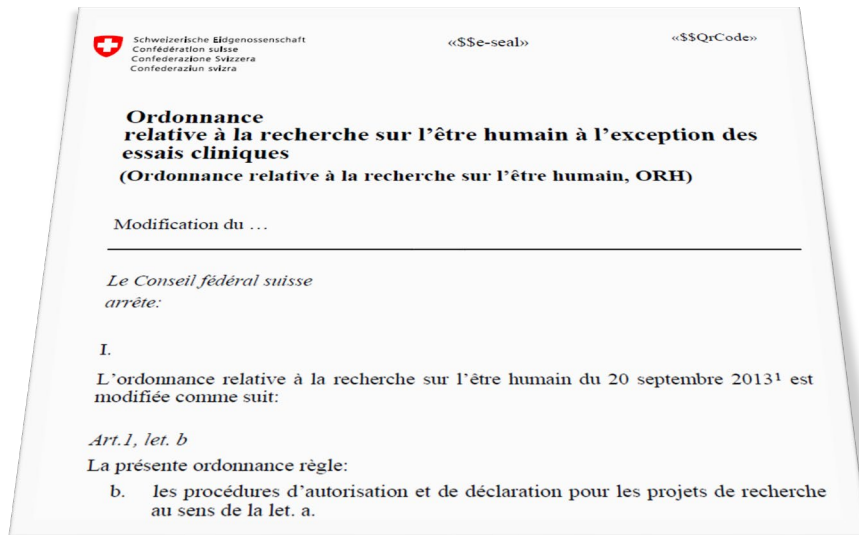
# Few criteria

Possible criteria for information:

- Analysis reliability
- Limitation to "actionable" diseases: possible actions to modify the course of the disease
- Severity



# Revision of the federal Human Research Ordinance



## Art. 9a Communication des résultats

<sup>1</sup> Les résultats concernant la santé d'une personne participant à la recherche lui sont communiqués, pour autant qu'elle souhaite en être informée et que les résultats soient validés aux plans technique et médical selon l'état actuel de la science et de la pratique.

<sup>2</sup> Le protocole de recherche doit indiquer:

- a. si des résultats visés à l'al. 1 sont attendus;
- b. quelles dispositions sont prises pour respecter le droit de la personne concernée d'être informée ou non des résultats.

...

# Restitution of the results to the participants

*In the context of a genomic biobank, what are your experiences in returning results to participants?*

*Can the processes be improved?*

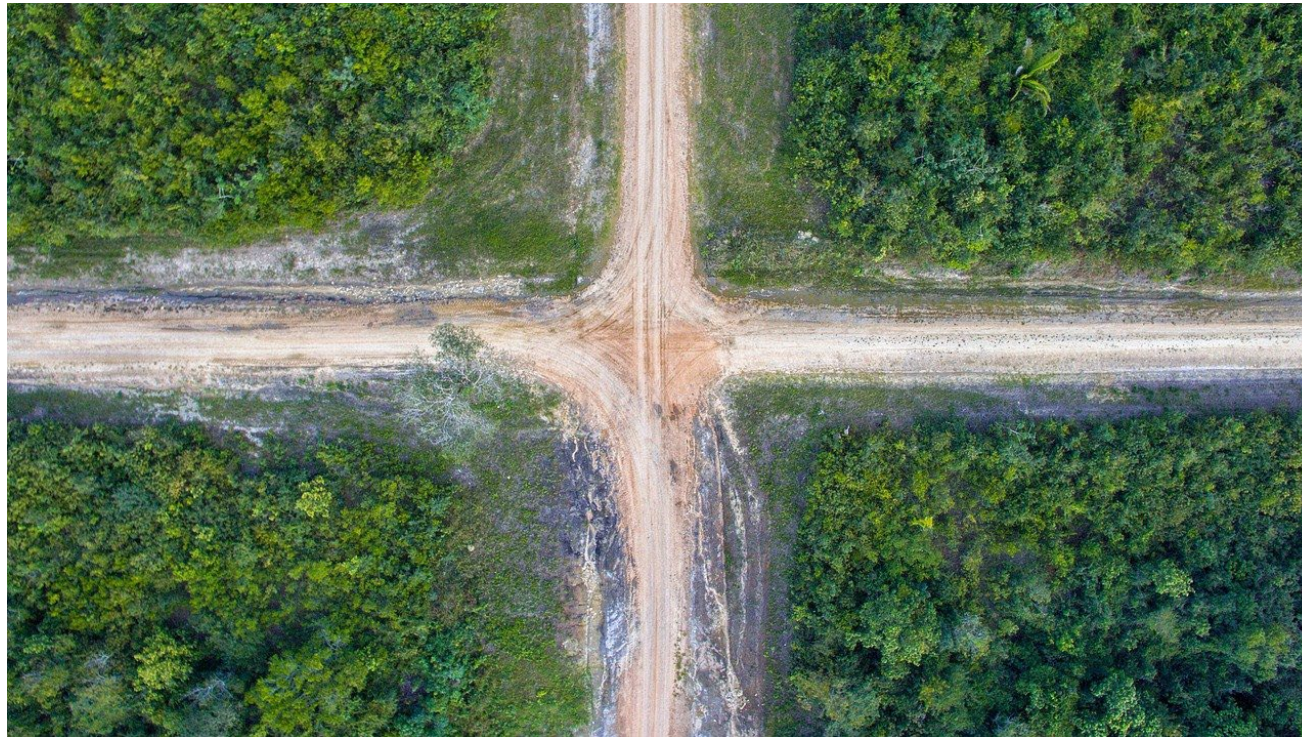


**Conclusion**

# Concluding thoughts

Raising awareness of legal issues among researchers  
(researchers/citizen have the power to influence the laws!)

From legal  
perspective: self-  
criticism and search  
for legal improvement



Development of  
privacy-enhancing  
technologies

Interdisciplinary dialogue



A few references

# A few references

## Textes légaux

- Loi fédérale relative à la recherche sur l'être humain (LRH), en particulier art. 8 et 32-34
- Ordonnance fédérale relative à la recherche sur l'être humain (ORH)
- Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH) (en principe pas applicable au domaine de la recherche)
- Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine (1997)

## Textes éthiques/recommandations sur les biobanques

- AMM, Déclaration de Taipei sur les considérations éthiques concernant les bases de données de santé et les biobanques (2016)
- CIOMS, International Ethical Guidelines for Health-related Research Involving Humans (2016), en particulier Guidelines 11 et 12
- Conseil de l'Europe, Recommandation CM/Rec(2016)6 sur la recherche utilisant du matériel biologique d'origine humaine (2016)
- CNE, Les biobanques destinées à la recherche, Prise de position n° 24/2015 (2015)
- ASSM, Biobanques: Prélèvement, conservation et utilisation de matériel biologique humain pour la formation et la recherche (2006) / retirées.

## Synthèse des textes légaux et applicables aux biobanques de recherche

- Swiss Biobanking Platform, Ethical, legal and professional compliance list for human research biobanks applicable in Switzerland, accessible ici: <https://swissbiobanking.ch/list-of-ethical-legal-requirements/>
- Training and Resources in Research Ethics Evaluation (TRREE), [www.tree.org](http://www.tree.org) (section Glossary)



# A few references

## Réglementation des biobanques en Suisse

- Talanova/Sprumont, La réglementation des biobanques et des banques de données de santé en Europe : Etude de droit comparé, Rapport à l'intention de l'Office fédéral de la santé publique (OFSP), 2018
- Sprumont/Joye/Pillotin, Biobanques: il est urgent d'investir dans une loi fédérale, Bulletin des Médecins Suisses 2016, p. 1963
- Donzallaz, Traité de droit médical, Vol. 2 – Le médecin et les soignants, Berne 2021, N 6153 ss (Les biobanques)

## Partage des données de recherche

- Jotterand/Erard, Recherche sur l'être humain et données personnelles, Jusletter 30 août 2021
- Gürsoy et al., Functional genomics data: privacy risk assessment and technological mitigation, Nature Reviews Genetics 2022(23), p. 245
- Talanova/Sprecher, Le consentement général peut être amélioré, Bulletin des Médecins Suisses, 2020 p. 1197

## Restitution des résultats aux participant.e.s

- swissethics, Directives concernant le traitement des découvertes fortuites dans la recherche médicale, v. 1.1, 26 février 2019
- SPHN, Reporting actionable genetic findings to research participants, février 2020
- GA4GH, Global Alliance for Genomics and Health: 2021 Policy on Clinically Actionable Genomic Research Results, v. 1.0, juin 2021