

Fiche technique

Examens génétiques

Juin 2021



SOMMAIRE

GLOSSAIRE	3
I. Définitions	3
II. Législation	3
A. Actuelle	Erreur ! Signet non défini.
B. Projet de loi	5
C. A l'étranger	6
III. Discussion éthique	7
A. En défaveur	7
B. En faveur	7
IV. Impact sur le métier de sage-femme	8
V. Bibliographie	9



GLOSSAIRE

DPI : Dépistage pré-implantatoire

DPN : Dépistage prénatal

DNPI : Dépistage prénatal non invasif

I. Définitions

Les examens de génétique sont **des examens permettant une analyse plus ou moins poussée de l'identité génétique d'une personne**. On peut aller de l'étude chromosomique jusqu'à la recherche de mutations beaucoup plus minimes.

En 2017, ce sont 454 773 individus qui ont été testés en dehors des dépistages prénataux (DPN) et dépistages pré-implantatoires (DPI). On compte 3 366 maladies différentes qui ont été identifiées lors de ces examens **[1]**.

II. Législation

A. Actuelle

Actuellement lors d'un examen génétique, même lors de DPI et DPN, c'est le·la **prescripteur·ice qui doit transmettre** au·à la patient·e le résultat du test et non le laboratoire. Le·La prescripteur·ice est la **seule personne à recevoir les résultats [2]**.

Le·la patient·e a le droit d'informer le·la professionnel·le de santé qu'il·elle **ne souhaite pas être tenu·e au courant du résultat de l'examen**. Pour cela, l'expression de ce choix doit être **consignée à l'écrit** pour protéger le·la professionnel·le en cas de poursuites judiciaires.

Pour les résultats papiers : ils doivent être **clairs, loyaux et appropriés**. On ne cache rien, on n'utilise pas de mots trop "jargon", ou en tout cas, on les explique. Sur ces résultats doivent figurer entre autres les conséquences personnelles et familiales.



Si la personne a fait un don de gamète, une copie de cette feuille de transmission de résultat est envoyée au centre d'Aide Médical à la Procréation (AMP) après le recueil du consentement du·de la probant·e. On appelle probant·e en génétique, la personne par laquelle on connaît la maladie dans la famille c'est-à-dire le·la 1er·e à avoir eu un diagnostic **génétique** de la maladie dans l'arbre familial.

La loi du 7 juillet 2011 oblige à **informer le·la patient·e des risques qu'un silence ferait courir aux membres de sa famille** potentiellement concernés si une anomalie génétique grave, dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, et de soins, est diagnostiquée. La personne est tenue **d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés**. Si la personne a demandé à être tenue dans l'ignorance du diagnostic, elle peut soit informer elle-même en remettant « *un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée* » aux personnes concernées ou bien en demandant au médecin prescripteur de procéder à cette information (article L. 1131-1-2 du code de la santé publique) [3].

Il y a donc actuellement une **obligation de transmettre cette information**.

Actuellement, c'est toujours à la **personne probante de définir son choix de transmission de résultats** à sa parentèle. Si elle choisit de transmettre l'information, elle peut le faire d'elle-même ou bien demander au·à la prescripteur·ice de réaliser cette information.

Cas actuel de la personne décédée : Dans son rapport sur l'application de la loi de bioéthique, l'Agence de la biomédecine souligne que **l'accès aux caractéristiques génétiques d'une personne après son décès n'est possible que si cette personne a donné préalablement son autorisation**. Cela peut **faire obstacle à des diagnostics post mortem**, notamment dans le cas de maladies cardiaques génétiques, causes de mort subite de sujets jeunes.

Le Sénat a adopté, en première lecture, une proposition de loi permettant la réalisation de tels examens à la demande d'un·e membre de la famille potentiellement concerné·e, en **l'absence d'opposition exprimée de son vivant par la personne décédée**. Ces examens seraient effectués à des fins médicales dans l'intérêt des ascendant·e·s, descendants et collatéraux de cette personne et sur la prescription d'un médecin qualifié en génétique.



B. Projet de loi

Le 04 mai 2021, le projet de loi de bioéthique est encore en cours au Parlement. Dans ce projet, on trouve plusieurs articles concernant la diffusion des informations des dépistages génétiques.

- > Art 8 : Les informations utiles concernant une personne décédée **peuvent être révélées au médecin d'un parent susceptible de faire un examen génétique**, sauf si la personne décédée s'y est clairement opposée de son vivant. Le médecin de ce proche peut **avoir accès au dossier médical** du patient décédé.

On peut réaliser un examen génétique pour une personne ne pouvant pas exprimer sa volonté quand l'examen peut permettre aux membres de sa famille de bénéficier de mesures de prévention ou de soins, ou dans l'intérêt de la personne ne pouvant exprimer sa volonté. Le médecin s'assure toutefois que le patient ne s'y était pas opposé auparavant.

On peut aussi réaliser un examen génétique pour une personne décédée si celle-ci ne s'y est pas opposée de son vivant. Le médecin informe alors la famille du·de la probant·e. Il suffit qu'un membre de la famille donne son accord pour que l'examen puisse être réalisé. Tous les membres de la famille potentiellement concernés peuvent avoir accès au résultat (positif ou négatif). Ils sont alors invités à aller faire une **consultation génétique**. Il ne leur est pas précisé préalablement à cette consultation quelle est l'anomalie génétique en cause ni les risques associés.

- > Art 9 : Si le·la patient·e porteur·se de l'anomalie génétique n'est pas capable d'exprimer sa volonté ou alors est décédé·e avant l'obtention du résultat, le médecin informe la famille. Ni la nature de l'anomalie génétique, ni les risques qu'elle provoque ne sont donnés.
 - Information systématique du·de la donneur·se ou de la personne issue d'un don de gamète si une anomalie génétique grave justifiant des soins ou de la prévention est trouvée chez le parent biologique / l'enfant biologique.
 - Il en va de même pour les adoptions internes à la France.
- > Art 10 : Ouverture de la possibilité d'informer la personne, **sous réserve de son consentement**, de découvertes de caractéristiques génétiques sans relation avec l'indication initiale de l'examen dès lors que cette information peut permettre à cette personne ou ses apparentés de bénéficier de mesures de prévention ou de soin.



Cette mesure est due notamment à l'utilisation de plus en plus courante des tests pangénomiques et donc du séquençage génomique avec une analyse entière du génome, on peut donc tomber sur d'autres informations que celles que l'on cherchait de base. C'est ce que l'on appelle les **données incidentes**.

Le·La patient·e a toujours la **possibilité de refuser** mais il·elle est informé·e du risque pour ses proches de ne pas connaître cette donnée génétique dans leur prise en charge.

- > Art 24 : Si la personne ayant fait l'objet de l'examen des caractéristiques génétiques est un·e majeur·e faisant l'objet d'une mesure de protection juridique, le médecin prescripteur peut communiquer les résultats de l'examen à la personne chargée de la mesure de protection.

C. A l'étranger

Au Canada : la transmission s'effectue comme en France à la différence où lorsque des VSI (variant de signification inconnue) sont trouvés, le·la patient·e est tenu·e au courant par sa·son professionnel·le de santé des avancées de recherches sur les VSI et sur les conséquences de celui-ci.

Aux Etats-Unis : Pour le cas d'une analyse génomique complète, l'ACMG avait établi une liste d'une cinquantaine d'anomalies génétiques dont le·la patient·e doit être informé·e si elles sont retrouvées dans son génome, "que celui-ci ait manifesté ou non son consentement, et quel que soit son âge". Cependant il y a eu rétractation de l'obligation pour que cela devienne des possibilités après les multiples plaintes à la suite de la publication.



III. Discussion éthique

A. En défaveur

- > La transmission des résultats pourrait être détournée malhonnêtement par les personnes en possession de ces documents.
- > Remise en cause du terme de vie privée, où doit s'arrêter la médecine dans la vie privée ? Car la transmission de résultat d'une personne aux membres de sa famille pourrait déclencher des conflits familiaux sur le critère ou "si le médecin ne nous avait pas dit, nous n'aurions pas su". Le·La probant·e pourrait alors être perçu·e par ses proches comme voulant retenir l'information, égoïste. Ainsi, il vaudrait mieux laisser au probant le choix, la façon d'annoncer à ses proches ses résultats.
- > Plus de droit d'ignorance possible.
- > "Ainsi se trouve soulignée la difficulté d'établir un équilibre entre l'autonomie de la personne, le respect de cette autonomie et le devoir de solidarité qui s'exprime également dans la mise en garde et la prévention d'un risque ou d'un danger d'origine génétique."

B. En faveur

- > Permet à la parentèle d'avoir accès à des informations génétiques ciblées qu'elles sont à risque de partager avec le·la probant·e.
- > Uniquement les membres de la famille avec filiation par le sang ont le droit à cette information, étant les seuls à pouvoir en avoir besoin
- > Mise en place plus précoce d'un suivi de dépistage (cancer du sein par exemple), de prophylaxie qui permettraient une amélioration des conditions de vie futures pour les patient·e·s à risque de développer la maladie. Avec un diagnostic plus précoce, il y aurait moins de chances que des maladies évolutives que l'on sait traiter puissent aller vers les extrêmes, par exemple pour des myopathies, des traitements prophylactiques, un suivi médico-social permettrait de proposer une meilleure qualité de vie en attendant que la maladie se déclare et après quelle se soit déclarée.



IV. Impact sur le métier de sage-femme

Cas du·de la professionnel·le. non-formé·e

Pour le moment, la sage-femme ne peut prescrire d'examen de génétique sans être conseiller·ère en génétique, à l'exception des examens de dépistages prénataux usuels tel que le dépistage prénatal non invasif (DNPI). Elle ne peut donc jouer un réel rôle dans la transmission des résultats. Elle peut cependant être informée de ces résultats s'ils ont une importance dans la prise en charge de la patiente ou du nouveau-né.

Cas du·de la professionnel·le formé·e :

La formation peut uniquement avoir lieu pour le moment à l'université d'Aix-Marseille. Il s'agit d'un Master « Pathologie Humaine » - Spécialisation « Conseil en Génétique et Médecine Préventive ».

A la suite de cette formation, on obtient le "grade" de conseiller·ère en génétique. Sous la responsabilité d'un·e. médecin, vous avez le droit de faire des consultations, de prescrire, d'informer les patient·e·s de leurs résultats. Les écoles doctorales des Sciences de la vie et de la Santé permettent la poursuite vers la recherche et l'acquisition de nouvelles compétences. Pour le moment on ne peut encore dire que cela peut-être une spécialisation mais nous sommes au tout début de la formation.



V. Bibliographie

[1] Chiffres examens génétiques

« Examens génétiques et transmission d'informations ». *Ministère des Solidarités et de la Santé*, <https://solidarites-sante.gouv.fr/grands-dossiers/bioethique/les-evolutions-proposees-par-le-projet-de-loi/article/examens-genetiques-et-transmission-d-informations>

[2] Guide de bonnes pratiques cliniques

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2013-02/regles_de_bonne_pratique_en_genetique_constitutionnelle_a_des_fins_medicales.pdf

[3] Loi du 11 juillet 2011

Sur l'évaluation de l'application de la loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, <https://www.senat.fr/rap/r18-080/r18-080.html#:~:text=La%20loi%20du%207%20juillet%202011%20oblige%20%C3%A0%20informer%20le,et%20de%20soins%2C%20est%20diagnostiqu%C3%A9e.>

Marie RONNAY et Solveig LE BERRE

Membres de la CELBA 2020-2021