

Quoi de neuf en pédiatrie?

Actualités sur les tests en génétique

en préambule...

« L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ne peut être entrepris qu'à des **fins médicales, judiciaires ou de recherche scientifique** »

« uniquement dans des **laboratoires autorisés** »

(cadre juridique de la prescription défini par le Code de la Santé Publique, le décret du 23/06/00 et la loi de bioéthique révisée en août 2004)

Maladie

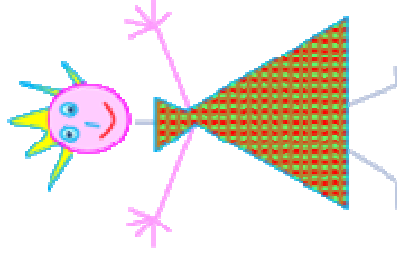
Risque de
maladie

Médicament

~~Test de
paternité~~

~~Origine
ethnique~~

~~Divers et variés:
Résistance au VIH,
Dépendance à la nicotine
Perception de l'effort
...~~



Quoi de (presque) neuf ?

Arrêté du 27 mai 2013

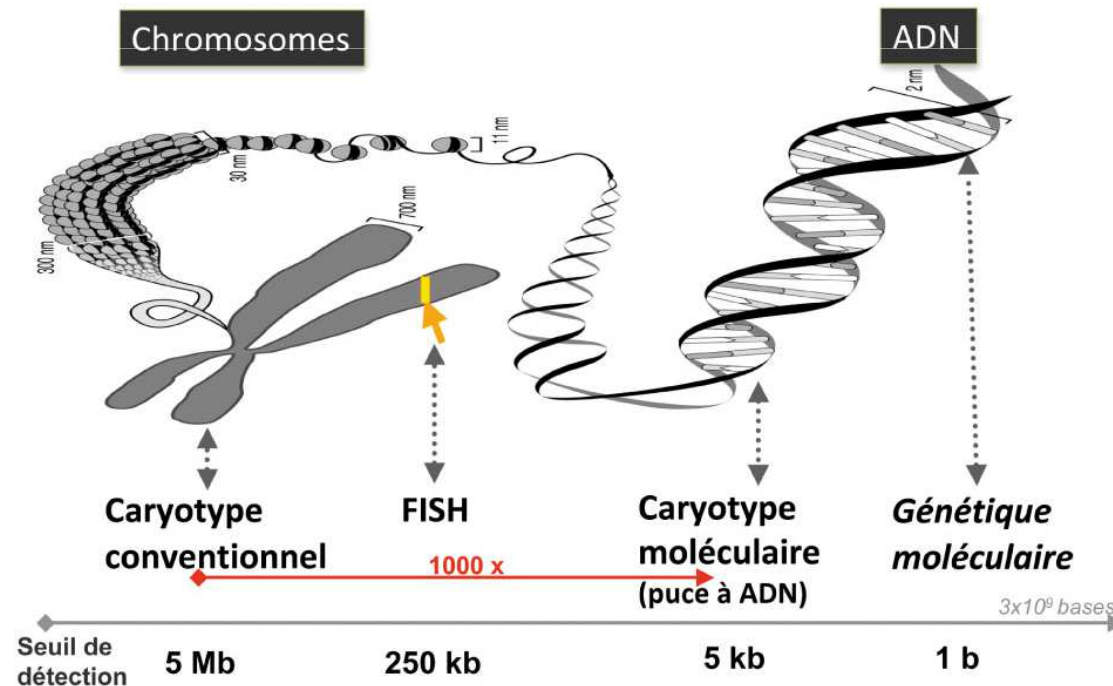
définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen

des **caractéristiques génétiques d'une
personne à des fins médicales**

Pourquoi ?

Quelles analyses génétiques sont concernées ?

- Les analyses de **cytogénétique**, y compris les analyses de **cytogénétique moléculaire**
- Les analyses de **génétique moléculaire**



Quelles analyses génétiques sont concernées ?

- Les analyses de **cytogénétique**, y compris les analyses de **cytogénétique moléculaire**
- Les analyses de **génétique moléculaire**

mais aussi **toute autre analyse de biologie médicale prescrite dans l'intention d'obtenir des informations pour la détermination des caractéristiques génétiques d'une personne** (ex: électrophorèse de l'hémoglobine)

Pour qui ?

A qui est prescrit un examen de génétique ?

2 contextes différents:

1) Prescription chez une personne **symptomatique**

- Pour confirmer ou infirmer le diagnostic d'une maladie génétique
- Ou pour adapter la prise en charge médicale d'une personne selon ses caractéristiques génétiques (pharmacogénétique)

2) Prescription chez une personne **asymptomatique**

- Identification de porteur sain (hétérozygote de maladie récessive)
- Examen pré symptomatique (ex:huntingtine) ou de prédisposition (ex:BRCA1)

Cas particulier du sujet mineur ou majeur sous tutelle: un examen génétique n'est prescrit qu'à condition que celui-ci ou sa famille puisse personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates

En pratique, pour les enfants : seulement s'ils sont symptomatiques; rares exceptions (ex QT long)

Comment?

Les conditions de prescription

- 1- Opportunité de la prescription
- 2- Le prescripteur
- 3- L'information éclairée
- 4- Le consentement
- 5- La communication du résultat

1- Opportunité de la prescription

L'individu doit rester au centre des préoccupations des acteurs du diagnostic des maladies génétiques.

Les examens de génétique ne doivent être prescrits que lorsqu'ils ont une **utilité clinique** et qu'ils sont **souhaités par la personne**. Le seul fait qu'un examen soit disponible et réalisable ne justifie ni de sa prescription ni de sa réalisation.

Pour évaluer la pertinence d'une prescription, on évaluera notamment:

- **Conséquences du résultat** de l'examen pour la prise en charge médicale e la personne et pour ses choix de vie
- **Conséquences psychologiques de la réalisation** ou de l'absence de réalisation de l'examen
- **Contexte familial**
- Existence ou non d'un **projet parental**
- **Possibilité de réaliser d'autres examens** clinico-biologiques moins onéreux aboutissant au même diagnostic

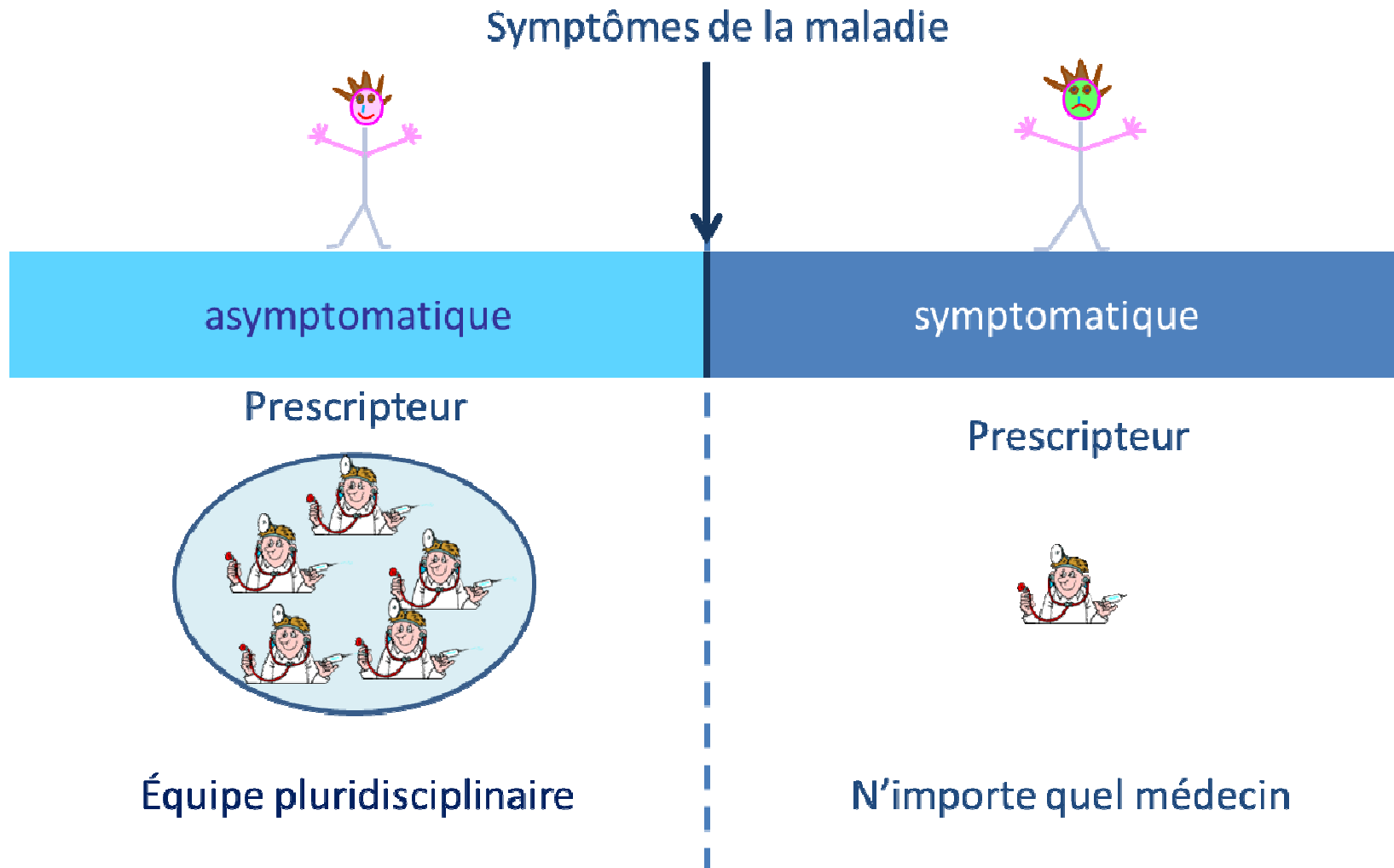
2- Le prescripteur

un médecin généticien

ou un médecin non généticien

- connaissant la situation clinique (maladie, prise en charge thérapeutique) et les conséquences familiales
- capable d'interpréter le résultat
- travaillant en relation avec une équipe de génétique clinique.

2- Le prescripteur



3- L'information éclairée

L'information doit être délivrée lors d'une **consultation médicale individuelle** par un praticien **connaissant la maladie et ses aspects génétiques** afin que la personne soit en mesure de prendre une décision éclairée.

4- Consentement

Le consentement doit notamment préciser :

- la **nature de l'examen** ;
- l'**indication de l'examen** ;
- Le cas échéant, le patient doit également consentir à la **conservation d'un échantillon de matériel génétique** afin, en fonction des nouvelles connaissances, de poursuivre la phase analytique de l'examen pour lequel son consentement a été recueilli. Il est également informé des conditions dans lesquelles il sera fait recours à cet échantillon.

4- Consentement

- Lorsque la personne intéressée est un **mineur** ou un majeur sous tutelle, le consentement est donné par les **titulaires de l'autorité parentale** ou le représentant légal.
- En outre, le consentement du mineur ou du majeur sous tutelle est systématiquement recherché s'il est apte à exprimer sa volonté et à participer à la décision.

5- La communication du résultat

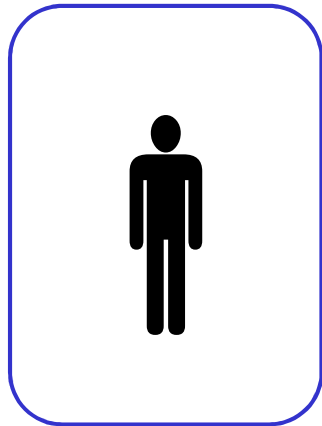
- Toujours par le **prescripteur**
- Cette communication est résumée dans un **document rédigé** de manière loyale, claire et adaptée.
- Elle doit s'accompagner d'information sur les **conséquences pour l'individu et sa famille**, ainsi que par les **modalités d'information de la parentèle**

Examens de susceptibilité : une mise en garde

- De nombreux variants génétiques (polymorphismes) sont actuellement identifiés comme ne contribuant à modifier que faiblement un risque de maladie [...]
- **L'information sur la nature et la modification du risque absolu doit être rapporté à celui de la population générale (différence entre le risque de la personne *versus* le risque de la population générale).**
- Cette contribution est variable et généralement mineure et ne contribue donc pas à la prise en charge de la personne. C'est pourquoi la prescription de ce type de test doit faire l'objet d'une attention particulière, la balance bénéfice risque étant souvent défavorable à leur utilisation.



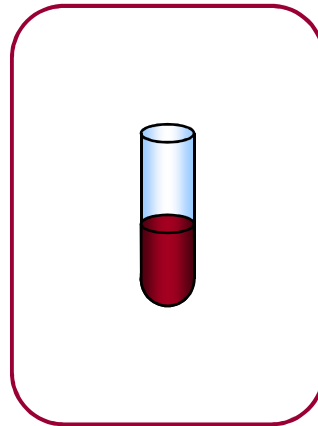
Un examen particulier, un encadrement particulier



Consultation
information
prescription



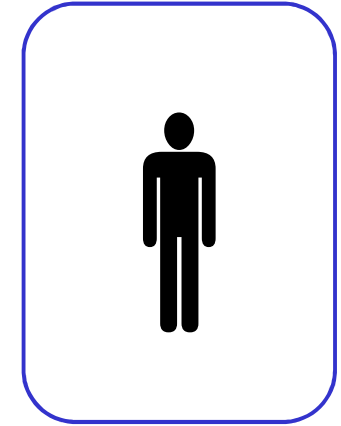
Signature
d'un consentement



Laboratoire
Autorisation du laboratoire
Agrément des praticiens
« GBEA »
accréditation



Rendu du résultat
au prescripteur

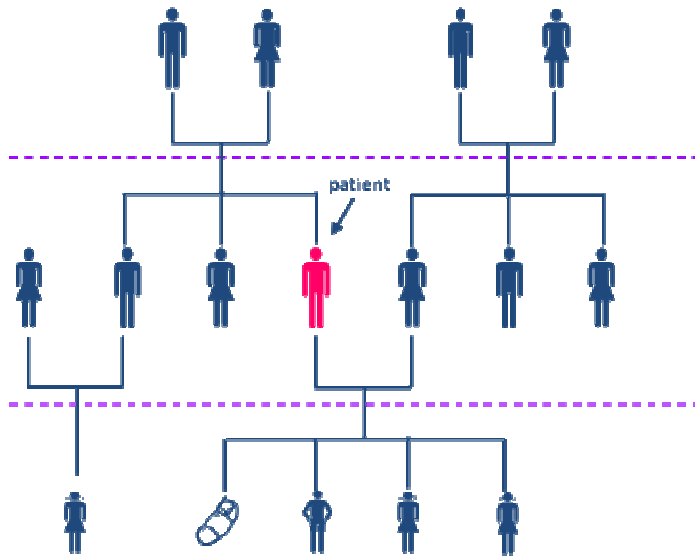


Consultation de
rendu de résultat
prise en charge
conseil génétique

Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013
relatif aux conditions de mise en œuvre de
l'information de la parentèle dans le cadre
d'un **examen des caractéristiques**
génétiques à finalité médicale
complété par l'arrêté de bonnes pratiques du 8
décembre 2014

Un examen particulier, un encadrement particulier

Information de la parentèle



En cas de **diagnostic d'une anomalie génétique grave** [...]

La personne est tenue d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés dont elle ou, le cas échéant, son représentant légal possède ou peut obtenir les coordonnées, **dès lors que des mesures de prévention ou de soins peuvent leur être proposées**. Si la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille potentiellement concernés, elle peut demander par un document écrit au médecin prescripteur, qui atteste de cette demande, de procéder à cette information. [...].

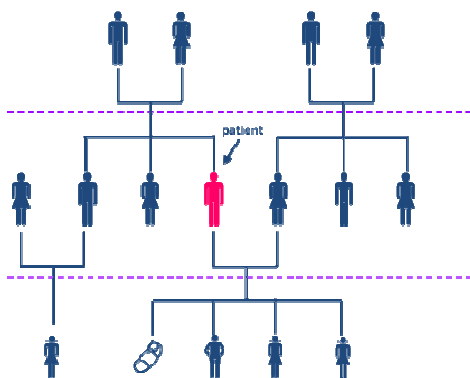


*Information à la parentèle pour études diagnostiques et de prédisposition,
pas pour les études de susceptibilité*

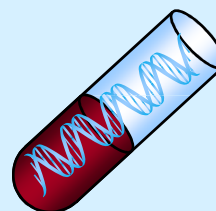
Consultation de prescription

➤ Information de la personne sur le dispositif d'information de la parentèle

- Définition de la parentèle potentiellement concernée
- Définition des modalités de l'information de la parentèle (personne versus prescripteur)
 - Si prescripteur: récupération des coordonnées des personnes



Examen (laboratoire)



Consultation de communication du résultat

En cas d'identification de l'anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins

➔ Mise en œuvre de l'information de la parentèle

Bonnes pratiques en génétique et information de la parentèle

Cet arrêté du 8 décembre 2014 précise notamment:

- les critères **d'identification des affections génétiques graves**
- les critères médicaux permettant de faciliter **l'identification des tiers potentiellement concernés**
- les éléments susceptibles de figurer dans **le document écrit** destiné aux apparentés
- **l'accompagnement de la personne s'étant engagée à délivrer elle-même l'information** aux membres de sa famille potentiellement concernés
- les informations que le médecin doit délivrer à la personne, relatives aux **conséquences d'un éventuel refus** de sa part de transmettre l'information aux membres de sa famille potentiellement concernés

En cas de non-respect de cette obligation, **la responsabilité civile de la personne pourrait être engagée dans les conditions du droit commun.** En cas de défaut d'information, la personne pourrait être tenue responsable pour faute des éventuels dommages et **pourrait être condamnée par le juge à indemniser les préjudices (dommages-intérêts).**

Résumé du cadre légal

Prescription d'analyses génétiques :

1) **personne malade** (diagnostic de confirmation et d'identification génétique) :

- Tout médecin
- Consentement éclairé signé (par au moins un des parents s'il s'agit d'un mineur)

2) **personne indemne** (diagnostic pré-symptomatique)

- Consultation pluridisciplinaire (psychologue)
- Équipe déclarée à l'Agence de la biomédecine
- Délai de réflexion
- Consentement éclairé signé
- Possible chez l'enfant mineur en cas de bénéfice immédiat

Loi de bioéthique 03/2002 et décret 2003-462 du 21/05/03

Information à la parentèle

- Obligatoire pour le patient
- Décret 2013-527 du 20/06/13 – arrêté du 08/12/14

Interdiction d'utilisation des données par les assurances (article L-1141-1 CSP)

Merci pour votre attention!