



CHOIX ECLAIRE RELATIF AUX ANALYSES GENETIQUES DIAGNOSTIQUES

L'analyse génétique consiste en un examen de laboratoire médical destiné à détecter ou exclure la présence de maladies héréditaires ou de prédispositions à de telles affections chez une personne par une analyse directe ou indirecte de leur patrimoine génétique (chromosomes, gènes).

Le patrimoine génétique humain est présent dans le **noyau** de toute cellule du corps. Il consiste en 22 paires de **chromosomes** plus une paire de chromosomes sexuels : XX chez la femme, XY chez l'homme. Les cellules sexuelles, spermatozoïdes et ovules, cependant, ne portent qu'une copie de chaque paire afin que celles-ci se reforment lors de la fécondation. Les **gènes** représentent les unités de l'hérédité et sont constitués d'**ADN**, ils sont alignés pour former les chromosomes, leur nombre est estimé à environ 30'000. Un faible nombre de gènes est situé dans la cellule mais à l'extérieur du noyau au niveau de petites organelles, appelées mitochondries et présentes en un nombre variable de copies. Les gènes (**le génome**) constituent le plan de notre existence physique en codant par exemple la structure protéique des tissus et des enzymes.

Il existe deux niveaux de changements génétiques :

- **Les changements chromosomiques**

Les changements de nombre ou de structure des chromosomes sont détectés sur un "caryotype" (image/photo des chromosomes arrangés selon un ordre standard). Certains changements sont cependant trop petits pour être détectés selon cette méthode.

- **Les changements moléculaires**

Les changements au niveau d'un seul ou plusieurs gènes appelés "Mutations de l'ADN ou Mutation d'un gène" sont étudiés par des techniques de biologie moléculaire. Le choix du test dépend spécifiquement de la maladie à étudier. Ces analyses ne sont pas toujours informatives et parfois aucun résultat ne peut être obtenu. Les analyses moléculaires génétiques sont toujours fonction d'une question (maladie) spécifique, aucun dépistage du génome (recherche de changements génétiques non ciblée) ne peut être proposé.

Implications

Les tests génétiques peuvent révéler des informations de nature hautement confidentielle et nécessitent votre consentement. Ils permettent de déterminer si une personne est porteuse d'une mutation qui peut être héritée et causer une maladie dans sa descendance. Les tests génétiques peuvent montrer qu'une personne est atteinte d'une affection génétique particulière ou à risque augmenté de la développer à un moment non défini dans le futur. Ils peuvent aussi révéler un risque augmenté pour d'autres membres de la famille ou pour une grossesse en cours.

Afin d'être pleinement informé des buts, conséquences et limites d'un test génétique, un conseil génétique par un professionnel spécialisé est hautement recommandé dans les services de Génétique Médicale du monde entier.

Conseil Génétique

Comme toute procédure diagnostique, un test génétique doit être librement consenti et résulter d'un choix éclairé. Vous êtes invité(e) à prendre le temps de poser toutes vos questions et de faire votre choix personnel. Il se peut que vous souhaitiez reconsidérer votre décision et demander un second entretien.

Ci-dessous, vous trouverez certains aspects qui doivent être discutés dans un langage aisément compréhensible avant que vous vous décidiez pour ou contre un test génétique.

- Les **aspects médicaux** y compris le diagnostic exacte, le pronostic et les moyens de prévention et de traitement de l'affection à tester.
- Les **aspects génétiques** impliqués, y compris le risque potentiel pour d'autres membres de votre famille.
- La **probabilité** que le test donne un résultat, une prédiction correcte ou un résultat indéterminé ou imprévu.
- Le risque de recevoir un **résultat défavorable** et les **possibles conséquences** pour vous et votre famille. En cas de diagnostic prénatal, ceci peut impliquer le risque de devoir faire face à une décision pour ou contre une interruption de grossesse. La décision relative à la poursuite ou non d'une grossesse est totalement indépendante de la décision relative au test.
- Les **options autres** que celles du test génétique.
- Votre **droit de refuser** le test.
- Les avantages et désavantages potentiels d'un test génétique y compris les **questions en suspens** relatives à la confidentialité dans le contact avec les assurances, les banques et les employeurs.
- Les **soins** que vous recevrez ne seront en rien influencés par la décision que vous-même ou votre famille prend.
- **Usage possible** de l'échantillon de tissus après l'analyse : gardé pour réanalyse sur demande de votre part exclusivement – mise en banque d'ADN (conservation) – utilisation pour recherche médicale après anonymisation - destruction.
- Information relative aux **coûts** et à la prise en charge ou non par la caisse maladie/assurance.

Procédure

Les analyses génétiques nécessitent une petite quantité de sang prélevé d'une veine (env. 3 ml) et il n'est pas nécessaire d'être à jeûn pour la prise de sang. Le matériel génétique peut aussi être extrait d'une autre source (peau, muscle, liquide amniotique, etc.).

Cadre juridique

Loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH)

Consentement éclairé avant analyse(s) génétique(s)

Nom : _____ Prénom : _____
Date de naissance : _____

« Je confirme avoir reçu un conseil génétique conforme à la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH) concernant les analyses génétiques et j'ai eu suffisamment de temps pour poser des questions et prendre ma décision ».

Je demande que l'analyse génétique indiquée ci-dessous soit effectuée :

- Caryotype (analyse des chromosomes) : prénatal postnatal
 Analyse moléculaire pour (nom de la maladie) : _____

Sur un échantillon du tissu suivant: _____

Ma décision relative à la conservation de(s) l'échantillon(s) :

- Dans la mesure du possible, l'échantillon doit être conservé pour analyse additionnelle éventuelle dans mon intérêt et avec mon accord uniquement;
- Mon échantillon peut également être utilisé pour la recherche médicale.
 avec mon nom
 sans mon nom (anonyme). **Dans ce cas, aucun résultat ne pourra m'être communiqué.**
- Autre : _____

Signature _____ Lieu et date: _____

(parent/représentant légal le cas échéant)

Médecin demandeur :

« J'ai dûment expliqué la procédure de l'analyse génétique à la personne nommée ci-dessus y compris les limites et répondu aux questions qu'elle souhaitait poser ».

Nom complet _____

Signature (requis) _____

Lieu et date: _____

Timbre: