

Emetteur : Génétique	Processus : 3.1	Date d'application : 01/ 04/ 2014	Pages : 1/10
----------------------	-----------------	-----------------------------------	--------------

<u>Rédacteur(s)</u>	<u>Approbateur(s) (signature - date)</u>	<u>Gestionnaire</u>	<u>Destinataire(s)</u>
* L. Pasquier	* S. Odent	* MC Olichon-Hannier	<input checked="" type="checkbox"/> Médecins
* S. Jaillard	* MA. Belaud-Rotureau	* B. Rouxel-Madec	<input checked="" type="checkbox"/> Cadres supérieurs de santé
* M. Blayau	* J. Mosser		<input checked="" type="checkbox"/> Intranet
* MC Olichon-Hannier	* Direction de la Qualité et des Relations avec les Usagers		
* L. Akloul			
* O. Decaux			

Modifications depuis la version précédente

Néant

But et objet

L'objectif principal est de définir des règles communes applicables à l'ensemble de la communauté médicale du CHU de Rennes concernant la prescription, la réalisation et le rendu de résultat d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne (ECGP) à des fins médicales.

Ce document est un référentiel accessible sur l'Intranet du CHU de Rennes. Il contient toutes les informations et documents nécessaires aux bonnes pratiques en matière d'ECGP en accord avec les principes juridiques, éthiques et organisationnels auxquels tout médecin devrait s'astreindre.

Son élaboration a fait l'objet d'un consensus entre le service de génétique clinique, les laboratoires de génétique moléculaire et cytogénétique ainsi que la direction Qualité.

Exigences à appliquer

- Code de la santé publique (parties législative et réglementaire dont le code de déontologie médicale)
- Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique
- 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
- Arrêté du 20 juin 2013 fixant le modèle de lettre adressée par le médecin aux membres de la famille potentiellement concernés en application de l'article R. 1131-20-2 du code de la santé publique
- Règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales (Hors diagnostic prénatal) émises par l'Haute Autorité de Santé et l'Agence de la Biomédecine en mars 2013
- 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
- Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales STCE n° : 203 du 27 novembre 2008 ratifié par la France le 14 décembre 2011 et entré en vigueur le 1^{er} avril 2012 (dit protocole Oviedo).

Responsabilités

- Direction de la Qualité et relation avec les usagers pour la validation juridique.
- Service de génétique clinique et laboratoires de génétique moléculaire et cytogénétique pour la partie organisationnelle.

Abréviations

- ABM : Agence de la Biomédecine
- CSP : Code de la santé publique
- ECGP : Examen des caractéristiques génétiques d'une personne
- HAS : Haute Autorité de Santé

Définitions

Périmètre du document : tout examen des caractéristiques génétiques d'une personne (génique et chromosomique) en pré et postnatal en dehors des anomalies acquises (analyse sur prélèvement tumoral essentiellement) – En ce qui concerne, les prélèvements à des fins de recherche, se conformer au protocole en question et à la législation en vigueur.

Les caractéristiques de génétique constitutionnelle ont la particularité d'être définitives. Les résultats des tests génétiques ont des conséquences non seulement pour la personne testée mais souvent aussi pour sa famille.

La génétique constitutionnelle concerne différentes situations :

- le diagnostic de maladies génétiques ;
- la situation particulière de diagnostic pré-symptomatique de maladies génétiques ;
- l'identification de facteurs de risque génétique ayant un impact soit sur la santé (facteurs de prédisposition, voire de susceptibilité) soit sur la prise en charge thérapeutique de la personne (pharmacogénétique) ;
- l'identification de mutation ou de réarrangement chromosomique chez des personnes non malades (improprement appelées porteurs sains) dans le cadre du conseil génétique sur les risques de transmission à la descendance.

Actions et méthodes

Idées essentielles à garder en mémoire

- Sur la forme

- Remplir correctement la demande (cf. fiche de renseignements cliniques et bon de laboratoire)
- Identification indispensable du prescripteur et du préleveur
- Joindre un consentement écrit ou attestation de consultation

Si ces 3 conditions ne sont pas réunies, le laboratoire sera en droit de ne pas effectuer l'examen en attendant de recevoir l'ensemble de ces documents.

- Sur le fond, **PAS** d'examen des caractéristiques génétiques d'une personne

- sans information et consentement de la personne (ou de son représentant légal)
- sans utilité médicale
- sans suivi médical individualisé (et envisager les modalités de rendu du résultat)
- dans le cadre d'un diagnostic pré-symptomatique sans consultation de génétique préalable.

En cas de questions ou de problèmes, contacter les interlocuteurs suivants :

- Situations atypiques, diagnostic pré-symptomatique, information à la parentèle -> **service de génétique clinique – Hôpital Sud – poste 66744 (secrétariat) ou poste 65961 (infirmière de génétique)**
- Nature de l'ECGP, envois extérieurs ou conservation ADN -> **laboratoire de génétique moléculaire – Hôpital Pontchaillou – postes 84271 ou 84131**
- Caryotype spécifique sur sang ou autres tissus, diagnostic prénatal -> **laboratoire de cytogénétique – Hôpital Pontchaillou – poste 84389**
- Conditions du prélèvement sanguin -> **se référer au manuel des prélèvements (Intranet)**

TABLE DES MATIERES

1- Préambule	4
2- La prescription.....	4
<i>a - Prescription à visée diagnostique ou d'adaptation thérapeutique chez une personne malade.....</i>	<i>4</i>
<i>b – Cas spécifique de la personne dans l'incapacité de consentir ne faisant pas l'objet d'une mesure de protection légale... 5</i>	<i>5</i>
<i>c – Prescription chez un sujet asymptomatique (Article R. 1131-5 du CSP).....</i>	<i>6</i>
3- Information et consentement.....	6
<i>a - Information</i>	<i>6</i>
<i>b – Consentement</i>	<i>6</i>
4- Le prélèvement.....	7
5- Conditions de refus d'exécution d'une analyse prescrite.....	8
<i>a - Non-conformité du prélèvement</i>	<i>8</i>
<i>b - Non-respect du cadre réglementaire</i>	<i>8</i>
<i>c - Non pertinence de la prescription</i>	<i>8</i>
6- Communication du résultat.....	8
<i>a - Modalités de communication du résultat au patient.....</i>	<i>8</i>
<i>b - Information sur le résultat</i>	<i>8</i>
<i>c- Attestation de remise du résultat</i>	<i>9</i>
7- Modalité d'information de la parentèle	9
8 – Récapitulatif des documents nécessaires à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne à conserver dans le dossier médical (selon les articles R-1131.20 du Code de la santé publique et le décret n° 2013-527 du 20 juin 2013)	10

1- Préambule

Article 16-10 du code civil : « L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ne peut être entrepris qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique.

Le consentement exprès de la personne doit être recueilli par écrit préalablement à la réalisation de l'examen, après qu'elle a été dûment informée de sa nature et de sa finalité. Le consentement mentionne la finalité de l'examen. Il est révoquant sans forme et à tout moment »

2- La prescription

En fonction de la situation, le prescripteur d'un ECGP peut être :

- Un médecin généticien ;
- Un médecin non généticien connaissant la situation clinique (maladie, prise en charge thérapeutique), les conséquences familiales et capable d'en interpréter le résultat. Ce médecin doit travailler en relation avec une équipe de génétique clinique ;
- Un conseiller en génétique exerçant sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique.

Dans tous les cas, le prescripteur doit être capable de délivrer au demandeur une information préalable, complète et compréhensible. Il vérifie notamment que la personne a compris les conséquences potentielles des résultats à la fois pour lui-même et pour sa famille. Le prescripteur rend lui-même les résultats au patient et applique les modalités d'information à la parentèle.

a - Prescription à visée diagnostique ou d'adaptation thérapeutique chez une personne malade

- *Prescription à visée diagnostique chez une personne malade*

La prescription d'examen génétiques à visée diagnostique chez une personne malade doit se faire dans le cadre d'une consultation médicale adaptée.

- *Prescription à visée d'adaptation thérapeutique chez une personne malade (pharmacogénétique)*

Pour certains médicaments le résumé des Caractéristiques du Produit (RCP) indique la nécessité de réaliser une analyse de pharmacogénétique. En fonction du résultat, la posologie pourra être adaptée, le traitement contre-indiqué.

Lorsque la prescription et la réalisation d'un test de pharmacogénétique n'est pas recommandée dans les RCP, la validité et l'utilité clinique doivent avoir fait l'objet d'études et être reconnues au moins par plusieurs publications dans des revues à comité de lecture ou par des recommandations professionnelles.

- *Prescription dans le cadre du diagnostic prénatal*

La prescription d'examen génétiques à visée diagnostique chez un embryon ou fœtus malade (signes échographiques anormaux) doit se faire dans le cadre d'une consultation médicale adaptée.

- *Prescription alors que la personne a fait l'objet d'un don de gamètes*

Dans l'hypothèse où la personne qui va faire l'objet de l'examen aurait fait un don de gamètes ou d'embryons à un centre d'assistance médicale à la procréation, le décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 prévoit que, si celle-ci y consent, le médecin prescripteur pourra, le cas échéant, porter à la connaissance du responsable du centre l'existence de l'anomalie génétique diagnostiquée, afin que celui-ci procède à l'information des personnes nées du don.

- *Personne faisant l'objet d'une mesure de protection légale (tutelle)*

La prescription d'examen génétiques à visée diagnostique chez une personne malade doit se faire dans le cadre d'une consultation médicale adaptée en présence du tuteur.

- *Situation particulière des personnes décédées*

Un examen génétique post-mortem peut être réalisé dans le cadre d'une autopsie médicale si la personne a donné son consentement de son vivant. Dans le cas contraire, un ECGP pourrait être réalisé dans le but d'obtenir un diagnostic sur les causes du décès, selon les

termes de l'article 1211-2 du CSP, « qu'à titre exceptionnel, en cas de nécessité impérieuse pour la santé publique et en l'absence d'autres procédés permettant d'obtenir une certitude diagnostique sur les causes de la mort ».

- *Examens de susceptibilité*

De nombreux variants génétiques (polymorphismes) sont actuellement identifiés comme ne contribuant à modifier que faiblement un risque de maladie. Le risque de développer la maladie est bien inférieur à celui de la prédisposition. L'anomalie génétique n'est ni nécessaire ni suffisante pour développer la 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 bénéfique risque étant souvent défavorable à leur utilisation.

La validité et l'utilité cliniques du test doivent avoir fait l'objet d'études et être reconnues au moins par plusieurs publications dans des revues à comité de lecture ou des recommandations professionnelles.

Le bénéfice individuel doit montrer un impact significatif. L'évaluation de l'utilité et du risque prennent notamment en compte l'existence ou non d'une prévention ou d'un traitement pour la maladie, les conséquences de la réalisation ou de l'absence de réalisation du test ainsi que le contexte familial.

b – Cas spécifique de la personne dans l'incapacité de consentir ne faisant pas l'objet d'une mesure de protection légale

Cette situation est complexe et fait appel à une grande mesure puisque la réglementation n'est pas univoque. Toute prescription d'un ECGP dans cette situation devrait faire l'objet d'une discussion pluridisciplinaire (dont le service de génétique clinique) et/ou en lien avec le comité d'éthique.

La prescription d'examens génétiques à visée diagnostique chez une personne dans l'incapacité physique (coma...) ou psychique peut se faire dans le cadre de son hospitalisation. Du fait de sa vulnérabilité, cette personne nécessite des mesures de protection supplémentaires lorsque cet examen ne lui apporte pas de bénéfice direct. La prescription d'un ECGP doit être justifiée par une urgence vitale ou par une modification de prise en charge nécessitant sa réalisation.

La personne de confiance, la famille, ou à défaut les proches reçoivent l'information et sont consultés (art. L1111-4 al. 4 CSP). En revanche, ils n'ont pas à consentir à la place du patient inconscient.

L'art. L1131-1 CSP précise que lorsqu'il est impossible de recueillir le consentement du patient, l'examen ou l'identification peuvent être entrepris à des fins médicales, dans l'intérêt de la personne. Selon cet article, un ECGP ne pourrait donc pas être réalisé pour préciser un risque héréditaire et faire bénéficier aux apparentés concernés d'éventuelles mesures de prévention ou de soin.

Cependant, le protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales récemment ratifié par la France autorise un ECGP, dans son article 13 et à titre exceptionnel, chez une personne dans l'incapacité de consentir si les conditions suivantes sont réunies :

- le test a pour but de permettre au(x) membre(s) de la famille concerné(s) de retirer un bénéfice préventif, diagnostique ou thérapeutique qui, de manière indépendante, a été évalué comme important pour leur santé, ou d'effectuer un choix éclairé en matière de procréation;
- le bénéfice recherché ne peut être obtenu sans la réalisation de ce test;
- les risques et les contraintes résultant de l'intervention sont minimaux pour la personne qui se soumet au test;
- le bénéfice attendu a été évalué de manière indépendante comme étant significativement supérieur aux risques pour la vie privée pouvant être liés à la collecte, l'utilisation ou la communication des résultats du test;
- l'autorisation du représentant de la personne n'ayant pas la capacité de consentir, d'une autorité ou d'une personne ou instance désignée par la loi a été donnée;
- la personne n'ayant pas la capacité de consentir est, en fonction de ses capacités de compréhension et de son degré de maturité, associée à la procédure d'autorisation. Si cette personne y oppose un refus, le test ne doit pas être effectué.

c – Prescription chez un sujet asymptomatique (Article R. 1131-5 du CSP)

Une personne est dite asymptomatique lorsqu'elle n'a aucun signe clinique permettant d'évoquer la maladie recherchée.

La prescription d'un examen génétique chez un sujet asymptomatique doit être effectuée dans le cadre d'une consultation individuelle par un médecin exerçant au sein d'une équipe pluridisciplinaire de prise en charge des patients asymptomatiques, déclarée à l'ABM.

Le principe légal commun est l'interdiction de prescription d'un examen génétique chez un **mineur ou un majeur sous tutelle asymptomatique**. Toutefois, une dérogation est possible si celui-ci ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates.

3- Information et consentement

a - Information

Lorsqu'un test génétique est envisagé, la personne concernée doit bénéficier au préalable d'une information orale appropriée, adaptée à son degré de maturité et à son niveau de compréhension.

L'information doit être délivrée lors d'une consultation individuelle par un praticien connaissant la maladie et ses aspects génétiques afin que la personne soit en mesure de prendre une décision éclairée. Si toutes ces conditions ne sont pas réunies, le prescripteur doit adresser la personne au spécialiste compétent.

L'information doit notamment porter sur :

- La finalité ou les finalités du test (visée diagnostique, étude familiale, thérapeutique, conseil génétique) ;
- Les spécificités de la maladie (caractéristiques, variabilité d'expression, évolution) ;
- Les possibilités de prévention, de traitement, de diagnostic prénatal ;
- Les conséquences familiales du résultat du test génétique ;
- Les limites des tests génétiques (limite des techniques, des connaissances, et risque de n'obtenir aucun résultat) ;
- Le risque éventuel d'identification de caractéristiques génétiques sans relation directe avec la prescription ;
- La liberté et l'indépendance de chacun de recourir ou non au test et d'en connaître ou non les résultats ;
- Les modalités de communication du résultat, y compris les délais probables ;
- L'information de la parentèle.

Une information particulière doit être donnée sur le caractère familial des maladies génétiques et des risques pour la famille en cas de silence sur ses propres résultats, ainsi que la mise en œuvre du dispositif d'information de la parentèle prévue par le législateur (Article L. 1131-1-2 du CSP).

b – Consentement

Le consentement écrit doit être préalable à l'examen génétique, libre, éclairé et révocable à tout moment.

Contenu du consentement

Selon les situations, différents consentements sont proposés (cf. annexes)

Afin de permettre des analyses complémentaires en cas d'échec ou d'évolution technologique, d'informer d'autres médecins sollicités par des membres de sa famille avec son accord, il est recommandé de :

- Ne pas préciser les gènes mais de rester au niveau de la maladie ou du groupe de maladie (exemple cardiomyopathies) ;
- Ne pas indiquer une technique particulière.
- Préciser l'utilisation potentielle sous le secret professionnel pour tester des apparentés.

Qui signe le consentement ?

Le consentement doit être consigné par écrit par la personne pour qui sera réalisé l'examen des caractéristiques génétiques. Le médecin prescripteur doit signer une attestation de consultation, au cours de laquelle l'examen a été prescrit confirmant que toutes les informations ont été délivrées.

- *Cas des personnes mineures, et des personnes majeures sous tutelle*

Lorsque la personne intéressée est un mineur ou un majeur sous tutelle, le consentement est donné par les titulaires de l'autorité parentale ou par le tuteur.

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. Une information claire et adaptée à son degré de maturité s'agissant d'un mineur, ou à ses facultés de discernement s'agissant d'un majeur sous tutelle, doit lui être délivrée à cette fin.

- *Cas du diagnostic prénatal ou fœtus décédés*

Pour pratiquer un examen de génétique dans le cadre de la fœtopathologie, le consentement après information doit être signé au moins de la mère.

4- Le prélèvement

Pour les conditions de prélèvements précises, selon l'examen demandé des caractéristiques génétiques d'une personne, se reporter au manuel de prélèvement du laboratoire disponible sur l'Intranet.

Les laboratoires de génétique ont des contraintes propres à cette spécialité en particulier celles :

- de s'assurer de la présence de l'attestation d'informations et de consentement ;
- de rendre le résultat au prescripteur (et non directement à la personne testée) ;
- de travailler en réseau dans la grande majorité des cas.

Lorsqu'un laboratoire prélève un patient mais n'exécute pas les analyses prescrites, il doit savoir à quel laboratoire autorisé confier le prélèvement et dans la mesure du possible obtenir l'accord de ce dernier avant de lui adresser le prélèvement.

L'organisation de la phase pré-analytique et le transport sont de la responsabilité du laboratoire qui réalise le prélèvement. Ce dernier doit être en mesure de transmettre les informations cliniques, familiales, et biologiques, ainsi que les documents spécifiques à associer (attestation d'information, consentement...).


Un test peut être réalisé dans sa totalité dans un même laboratoire, ou peut être envoyé pour analyse complémentaire dans un laboratoire de référence. Le recours à ce second laboratoire doit être signifié au médecin prescripteur.

Lorsque les analyses des différentes personnes d'une même famille ne sont pas réalisées dans le même laboratoire, Le laboratoire qui a réalisé l'analyse du cas index doit fournir sur demande le résultat aux laboratoires qui ont en charge les examens sur les apparentés. Lorsque cela est possible et nécessaire, il doit aussi fournir un ADN contrôle positif anonyme accompagné de la description précise de la mutation familiale mentionnant la séquence de référence.

Si nécessaire, les laboratoires peuvent se transmettre les échantillons de prélèvement entre eux.

Les échantillons seront accompagnés de l'attestation d'information et consentement de la personne et des informations relatives :

- À la prescription ;
- À l'identification du médecin prescripteur ;
- Au motif de la demande et du diagnostic suspecté ;
- Aux renseignements cliniques spécifiques susceptibles de déterminer le choix du laboratoire des techniques à mettre en œuvre. Si ceux-ci ne peuvent pas être obtenus, le compte-rendu du résultat pourra le mentionner ;
- Aux traitements récents éventuels susceptibles d'affecter la qualité de l'examen (radio- ou chimiothérapie).

	Règles de bonnes pratiques en génétique constitutionnelle à des fins médicales (hors recherche)			Codification: GEN PO 09
				Version : 1
Emetteur : Génétique	Processus : 3.1	Date d'application : 01/ 04/ 2014	Pages : 8/10	

5- Conditions de refus d'exécution d'une analyse prescrite

Tout refus d'exécution d'un test doit faire l'objet d'une discussion avec le prescripteur (Article L. 6211-8 du CSP).

a - Non-conformité du prélèvement

Tout prélèvement non conforme aux exigences de l'analyse prescrite peut faire l'objet d'un refus du laboratoire. Le prescripteur doit alors en être averti.

b - Non-respect du cadre réglementaire

Le non-respect du dispositif juridique justifie le refus de réalisation d'un test génétique notamment, l'absence de consentement ou un consentement rédigé de façon incomplète ou incorrecte, la prescription chez un mineur asymptomatique sans justification ou l'insuffisance d'élément permettant de juger de la pertinence de la prescription.

Avant le refus d'exécution de l'examen, le laboratoire doit avoir contacté le prescripteur pour obtenir les éléments manquants.

c - Non pertinence de la prescription

La pertinence de la prescription peut être évaluée par rapport aux recommandations professionnelles.

Elle se fonde sur l'utilité clinique appréciée dans le contexte de la prescription et dans certaines situations la balance coût-bénéfice.

6- Communication du résultat

a - Modalités de communication du résultat au patient

Le résultat d'un examen génétique ne doit pas être directement communiqué au patient par le laboratoire mais par le prescripteur.

Les modalités de rendu de ce résultat doivent être préalablement définies notamment au cours de la consultation qui a donné lieu à la prescription (médecin ou conseiller en génétique sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique).

La personne peut exprimer, par écrit, sa volonté d'être tenue dans l'ignorance d'un diagnostic (article L. 1131-1-2 CSP).

b - Information sur le résultat

La communication du résultat par le prescripteur est résumée dans un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée. Elle doit s'accompagner d'information sur :

- Les conséquences pour l'individu ;
- Les conséquences familiales du résultat du test ;
- Les modalités d'information de la parentèle.
- Le cas échéant la transmission du résultat au responsable du centre d'assistance médicale à la procréation si la personne a fait don de ses gamètes ;
- Une copie du résultat du laboratoire doit être donnée au patient.

La personne doit être orientée vers une consultation de conseil génétique, lorsqu'il existe des enjeux de diffusion à la parentèle dès lors que des mesures de soins ou de prévention (y compris de conseil génétique) peuvent être proposées (cf. §7), et/ou vers un praticien spécialiste de la maladie considérée en particulier lorsqu'une prise en charge médicale spécifique est nécessaire.

Lorsqu'il s'agit du résultat d'un test de susceptibilité génétique, l'information sur la nature et la hauteur du risque absolu doit être rapportée à celui de la population générale (différence entre le risque de personne *versus* le risque de la population générale).

Le recours à un accompagnement psychologique devrait pouvoir être envisagé dans tous les cas.

c- Attestation de remise du résultat

De façon générale, la preuve de l'obligation de l'information est à la charge du professionnel de santé depuis sa consécration dans la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des patients. Selon l'article L1111-2 du CSP, en cas de litige, il appartient au professionnel ou à l'établissement de santé d'apporter la preuve que l'information a été délivrée à l'intéressé dans les conditions prévues au présent article. Cette preuve peut être apportée par tout moyen.

De façon spécifique pour les examens des caractéristiques génétiques, en cas d'identification d'anomalie génétique grave, l'article L1131-1-2 dispose que : « *l'information médicale communiquée est résumée dans un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée, signé et remis par le médecin. La personne atteste de cette remise.* ».

Un modèle d'attestation de remise des résultats est proposé (cf. annexes)

7- Modalité d'information de la parentèle

L'introduction d'une nouvelle modalité d'information à la parentèle dans la loi du 7 juillet 2011 veille à trouver un équilibre entre le respect du secret médical et le droit des tiers. En effet, l'absence d'information pourrait amener les parents concernés à ne pas demander les soins appropriés, entraînant une perte de chance d'échapper à la maladie. Ce changement législatif conduit le patient à une obligation de diffusion d'une information à caractère génétique sur sa santé à l'égard de sa famille.

Lorsqu'une anomalie génétique grave recherchée est identifiée chez une personne et que l'information de la parentèle peut permettre des mesures de prévention ou de soins, le prescripteur doit vérifier dans son dossier quel avait été le choix de la personne quant aux modalités d'information de sa parentèle (lui-même ou le médecin prescripteur).

La personne précise dans le document d'attestation de remise des résultats les modalités d'information à la parentèle. Si elle souhaite que la diffusion soit réalisée par le médecin prescripteur, elle complète un document écrit, et signé (cf. annexes) – le médecin atteste de cette demande.

Comme le précise le décret d'application n°2013-527 du 20 juin 2013, deux possibilités s'offrent au patient : soit il se charge lui-même de la diffusion de cette information (cas le plus fréquent), soit il demande au médecin prescripteur de procéder à cette information en lui donnant les coordonnées de ses apparentés (procédure en cours d'évaluation et soumis à l'avis de l'ABM). Un arrêté ministériel du 20 juin 2013 a fixé un modèle de lettre (cf. annexes) qui pourra être envoyé à la parentèle.

S'il refuse de diffuser cette information, la procédure d'information n'aura pas lieu (pas de rupture du secret médical) mais sa responsabilité civile pourrait être engagée.

Si des enjeux et des difficultés dans la mise en œuvre des modalités d'information à la parentèle sont prévisibles, notamment lorsque la pathologie ne pourra pas faire l'objet de mesure de préventions ou de soins, il apparaît raisonnable de proposer que ce patient puisse bénéficier d'une consultation spécifique de génétique préalable à la prescription de l'examen des caractéristiques génétiques (Rapport de la mission d'information sur la révision des lois bioéthiques du 20 janvier 2010)

8 – Récapitulatif des documents nécessaires à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne à conserver dans le dossier médical (selon les articles R-1131.20 du Code de la santé publique et le décret n° 2013-527 du 20 juin 2013)

AVANT la prescription d'un ECGP

- Nature des informations données à la personne préalablement à la réalisation d'un ECGP (courrier médical)
- Document d'information écrit ayant pour objet de définir les modalités de l'information destinée aux membres de la famille (figure sur le consentement)
- Attestation de consultation du médecin prescripteur destinée au laboratoire (verso du consentement)
- Double de la prescription
- Consentement écrit et signé de la personne (ou de son représentant légal) – original à conserver, double à donner au patient.
- copie des feuilles de renseignements envoyées avec les tubes

APRES la prescription d'un ECGP

- Comptes rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés.
- Document d'information médicale communiquée à la personne rédigé de manière loyale, claire et appropriée, signé et remis par le médecin (ou courrier spécifique pour la personne).
- Attestation de remise des résultats signée par la personne, mentionnant les modalités d'information à la parentèle.

Le cas échéant :

- Document écrit, et signé de la personne, demandant au médecin prescripteur de procéder à la diffusion d'information à la parentèle – le médecin atteste de cette demande.
- Autorisation de la personne au médecin prescripteur à saisir le responsable du centre d'assistance médicale à la procréation afin qu'il procède à l'information des enfants issus du don

NB : un certain nombre d'arrêtés relatifs à la définition de plusieurs critères (notion de « gravité » ou encore « identification d'un tiers potentiellement concerné » par exemple) mentionnés par le décret du 20 juin 2013 sont en attente :

Art. R. 1131-20-5. – Sont définies par arrêté du ministre chargé de la santé, pris sur proposition de l'Agence de la biomédecine et de la Haute Autorité de santé, les règles de bonnes pratiques relatives :

- « 1° Aux critères permettant d'identifier les affections graves causées par des anomalies génétiques ;
- « 2° Aux critères permettant d'identifier les affections graves pour lesquelles il existe une forte probabilité qu'aucune mesure de prévention ou de soin n'existe et que l'information à la parentèle se limitera à permettre des choix en matière de conseil génétique dans le cadre d'un projet parental ;
- « 3° Aux critères médicaux permettant de faciliter, en fonction du type d'anomalie, l'identification des tiers potentiellement concernés ;
- « 4° Aux 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 ;
- « 5° Aux éléments susceptibles de figurer dans le document écrit mentionné au premier alinéa de l'article L. 1131-1-2 ;
- « 6° A l'accompagnement de la personne s'étant engagée à délivrer elle-même l'information aux membres de sa famille potentiellement concernés afin de l'aider dans sa démarche, notamment dans la préparation de la délivrance de l'information. »

Documentation et renvois

- Attestation de remise d'une information après diagnostic d'une anomalie génétique.
- Consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne et la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques.
- Fiche de renseignements interne pour analyses génétiques.

Enregistrements