

Zurich, le 22 février 2017

Lettre d'information

## Consentement éclairé en vue d'analyses génétiques

**Le but d'une analyse génétique est de déceler ou d'exclure une maladie génétique ou une prédisposition génétique à une maladie au moyen d'une analyse du patrimoine héréditaire. Vous trouverez dans ce courrier quelques éléments d'information auxquels vous devriez réfléchir avant de procéder à l'analyse génétique. Vous trouverez également quelques informations sur les méthodes d'analyses et leurs applications.**

### Avant de procéder à une analyse génétique

Les analyses génétiques sont réalisées à titre volontaire et nécessitent votre consentement éclairé car elles révèlent des résultats très personnels. Avant de procéder à une analyse génétique, nous recommandons que les options, conséquences et limites du test proposé soient discutés dans le cadre d'un conseil génétique.

Il est important que vous preniez le temps de poser toutes vos questions afin de pouvoir décider de la meilleure option pour vous. Voici quelques notions qui devraient être discutées avant de prendre votre décision quant à procéder ou non à un test génétique :

- Importance du test génétique pour la pose du diagnostic, la prise en charge médicale, l'évolution clinique et les mesures préventives et thérapeutiques à disposition pour la maladie testée.
- Implications du test génétique pour les apparentés.
- Fiabilité du test génétique et possibilité d'un résultat non concluant ou inattendu.
- Risque de résultat défavorable ainsi que les décisions et conséquences en découlant (y compris les inconvénients en matière d'assurance).
- Alternatives au test génétique.
- Votre droit de refuser l'analyse génétique proposée.
- Décision quant au matériel génétique restant après le test: conservation pour de futures analyses éventuelles, mise en banque, utilisation dans le cadre de la recherche ou destruction.
- Information sur les coûts et la prise en charge aséculoologique du test.

Le prélèvement d'une petite quantité de sang veineux est en général nécessaire pour un test génétique. Il n'est pas nécessaire d'être à jeûn. Parfois, un autre tissu peut être utilisé pour le test (peau, muscle, liquide amniotique).

En Suisse, les tests génétiques sont soumis à la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH RS 810.12).

### Domaines d'application des test génétiques

De nos jours, les tests génétiques livrent d'importantes informations dans de nombreux domaines de la médecine. On distingue les domaines suivants :

Les **tests à visée diagnostique** ont pour but de confirmer un diagnostic suspecté cliniquement ou de poser un diagnostic clair, permettant ainsi d'orienter la prise en charge médicale.

Les **tests prédictifs et présymptomatiques** permettent de dire si une personne en bonne santé est à risque de développer une maladie génétique spécifique.

Les **analyses prénatales** permettent de déceler, de confirmer ou d'exclure une maladie génétique chez le fœtus. On distingue les tests non invasifs (par exemple NIPT) des tests invasifs (par exemple amniocentèse).

Les **analyses familiales** permettent de déterminer si un apparenté, symptomatique ou non, est porteur d'un changement génétique déjà connu dans la famille et s' il est à risque de le transmettre à sa descendance.

Les **analyses somatiques** ont pour but de déceler une anomalie génétique dans un tissu spécifique, par exemple dans du matériel tumoral. Ceci permet d'obtenir en premier lieu des informations sur le pronostic et la thérapie du cancer en question, mais peut également déceler une prédisposition familiale pour un cancer.

### Bases de génétique et méthodes d'analyse

Le patrimoine génétique humain (ADN) est présent dans le noyau de toute cellule du corps. Il consiste en 23 paires de chromosomes dont une paire de chromosomes sexuels (XX chez la femme, XY chez l'homme). Environ 20'000 paires de gènes sont alignés sur les chromosomes. Il existe également quelques rares gènes situés à l'extérieur du noyau cellulaire, au niveau des mitochondries. L'ensemble de nos gènes constitue le plan qui détermine la structure et le métabolisme du corps humain. Des modifications de ce plan peuvent être à l'origine de maladies. Certains changements génétiques causent une maladie alors que d'autres ne sont que des facteurs de risque pour une pathologie. Il existe deux niveaux de modifications génétiques :

Les **changements chromosomiques** : modifications du nombre ou de la structure des chromosomes (anomalies chromosomiques). De grosses anomalies chromosomiques sont en général décelées par analyse chromosomique microscopique (caryotype). Les anomalies chromosomiques de petite taille peuvent également être à l'origine de maladies sévères et ne peuvent être décelées que par analyse chromosomique à haute résolution (caryotype moléculaire).

Les **changements dans les gènes** : modifications dans la séquence d'ADN à l'origine d'une maladie (mutations génétiques). Les mutations génétiques peuvent être décelées par plusieurs types d'analyses de génétique moléculaire. La recherche de mutations génétiques peut se limiter à un gène spécifique ou alors concerner un groupe de gènes voire même la totalité du patrimoine génétique (séquençage à haut-débit). L'interprétation des résultats d'une analyse complète du patrimoine génétique est très complexe. Lorsque de nombreux gènes sont analysés en même temps, il existe le risque de déceler des anomalies génétiques qui ne sont pas en relation avec la maladie recherchée (résultats inattendus) ou alors de déceler des changements génétiques dont les connaissances actuelles ne permettent pas d'affirmer s'ils sont ou non en lien avec une maladie.