Test génétique et annonce d'un résultat de test génétique

CONCERNE : Le Conseil d'Ethique Clinique a été saisi par le service de neurologie de la question de l'annonce d'un résultat de test génétique pratiqué avec le consentement écrit de son épouse sur un patient incapable de discernement. Cette question soulève également plus généralement la difficulté de l'identification des situations dans lesquelles un conseil génétique serait indiqué chez des patients non référés au service de génétique médicale.

Contexte de la demande
Les principales questions soulevées sont les suivantes :

1) Quelles sont les considérations nécessaires lors de la pratique d'un test génétique ?
2) Notamment, dans quelles conditions peut-on pratiquer un test génétique chez une personne incapable de discernement ? Comment et à qui annoncer le résultat dans un tel cas ?
3) Dans quelles conditions un conseil génétique est-il indiqué ?
4) Dans quelles conditions une consultation de génétique médicale est-elle nécessaire ?

Points préliminaires
Il s'agit avant tout de définir ce que l'on entend par un test génétique. La compréhension habituelle est qu'il s'agit d'un test de l'ADN. Mais cette définition est simpliste. Les spécificités cliniques, et éthiques, des tests génétiques reposent sur leur lien avec l'hérédité. Or, certains tests ADN n'ont pas cette caractéristique, comme par exemple certaines techniques de typisation tumorale. Certaines analyses ne touchant pas l'ADN, en revanche, peuvent tester une caractéristique héréditaire, comme l'examen du frottis sanguin dans la thalassémie, ou l'échographie cardiaque lors du diagnostic de cardiopathies héréditaires.

Les discussions concernant la prise en charge des tests génétiques concernent typiquement les analyses qui réunissent les deux caractéristiques : lien avec l'hérédité, et analyse de l'ADN. La question de l'élargissement de ces considérations aux analyses utilisant une technique différente, mais dont les résultats peuvent avoir un lien avec l'hérédité reste ouverte.

Un test génétique peut être discuté dans plusieurs types de circonstances. En règle générale, on parle de :

- test *diagnostique* : réalisé devant un tableau clinique évoquant une pathologie définie.
- test *présymptomatique* : réalisé chez une personne susceptible d'être porteuse d'une anomalie génétique sans expression clinique actuelle, mais qui pourrait donner lieu à un problème de santé à l'avenir.
- test *prénatal* : réalisé chez un couple ou une femme enceinte, puis éventuellement sur un prélèvement de type amniocentèse ou choriocentèse, afin de dépister certaines anomalies génétiques avant la naissance.

Dans la pratique, un test génétique peut être indiqué dans une grande variété de circonstances. Dans les cas les plus simples, un résultat pathologique déboucherait sur la possibilité d'une intervention thérapeutique ou préventive chez la personne testée. Mais il peut également s'agir « simplement » de savoir, voir d'obtenir des informations qui seront pertinentes pour des proches. Afin de mieux orienter la suite de cette discussion, nous allons la baser sur des exemples.

Cas N°1 : Un homme de 40 ans est victime d'une embolie pulmonaire. Pour évaluer son risque de récidive, et l'éventuelle indication à un traitement anticoagulant au long cours, on réalise un 'bilan de thrombophilie', incluant un dosage des protéines C et S, une recherche du facteur V Leiden, de la mutation du facteur II, de l'activité de l'anti-thrombine III, etc…

Cas N°2 : Un enfant est hospitalisé aux soins intensifs de pédiatrie, où il est inconscient et nécessite une assistance ventilatoire. On soupçonne une altération héréditaire du métabolisme, et l'on souhaite réaliser un test génétique à des fins diagnostiques.

Cas N°3 : Une jeune femme vient consulter son généraliste. Elle et son ami souhaitent avoir un enfant, mais elle inquiète car il y a dans sa famille plusieurs personnes souffrant d'anémie falciforme. Elle vient demander s'il serait judicieux de faire « des tests génétiques » avant de tenter une grossesse.

Cas N°4 : Une femme de 42 ans vient d'être diagnostiquée d'un cancer du sein, et l'on trouve chez elle une mutation du gène BRCA1. Ses deux filles ont 14 et 11 ans, et elle souhaite les faire tester également.

Cas N°5 : Un homme de 70 ans est hospitalisé en neurologie avec un tableau de démence rapidement progressive. Il pourrait s'agir d'une pathologie héréditaire et, même si aucune thérapie ne serait envisageable pour lui, on souhaite poser un diagnostic afin de pouvoir avertir ses proches directs d'un éventuel risque pour eux.

Aspects juridiques
Voir annexe 1.

Analyse éthique
Plusieurs considérations doivent être distinguées.

1) ***Quelles sont les considérations nécessaires lors de la pratique d'un test génétique ?***

a. *Le consentement libre et éclairé*
Un test génétique nécessite **un consentement libre et éclairé**. L'information de la personne doit être soigneuse, car plusieurs éléments de cette information la rendent complexe. Premièrement, tout test génétique comportera trois sortes d'incertitudes : 1) tout test a une marge d'erreur, 2) le lien entre un test indiquant une variante génétique et la présence d'une prédisposition n'est pas toujours absolu et 3) la présence de la prédisposition ne signifie pas nécessairement que la personne est, ou va être, malade. Une information soigneuse est donc nécessaire. La décision de faire ou non un test génétique est également plus large que la question de savoir « si je veux savoir ».(1) Elle est aussi « ce que je veux savoir », c'est-à-dire l'existence d'un risque, la présence d'une mutation, la confirmation des symptômes…

L'exigence du consentement éclairé implique que la personne concernée a aussi **le droit de refuser de connaître une information** de nature génétique. Dans la littérature, on trouve des attitudes diverses devant l'idée de se faire tester soi-même.(2) Sur le plan éthique, le droit de ne pas savoir est intuitivement attractif car il semble respecter à la fois l'autonomie des patients et le devoir de bienfaisance. Même si des pressions familiales peuvent exister, (3) refuser de réaliser un test, ou d'en connaître le résultat, est un refus de consentement qui doit être respecté. Cependant, la situation pourrait être moins claire lorsque ne pas savoir pourrait être dommageable à autrui, et priver des proches d'une

information qui leur serait utile, et qu'ils pourraient de surcroît choisir d'avoir. (4) La possibilité de tester un proche si celui-ci était intéressé par sa propre situation est en pratique la bonne solution. Dans la tension entre l'intérêt d'un tiers à connaître un diagnostic génétique et le droit du patient à ne pas savoir, on voit mal comment l'intérêt du proche pèserait assez lourd pour nier le droit de ne pas savoir. (4)

Le consentement éclairé pour une analyse génétique peut être particulièrement complexe. En plus des difficultés ordinaires qu'il peut y avoir à comprendre une information de nature technique, un test génétique **révèle une information sur d'autres personnes**. La nature de l'information est différente : strictement parlant, un risque génétique révèle non seulement une information sur la personne testée, mais également une information personnelle sur certains de ses proches. Il s'en suit une certaine hésitation entre l'image du test offert à un individu, et l'image du test offert à toute une famille. Un diagnostic concernant un membre d'une famille sera automatiquement aussi une information concernant certains autres membres de cette famille (5). L'annonce d'un diagnostic génétique peut avoir un impact sur la structure familiale, la communication, et les relations intra-familiales. (6) Les implications familiales peuvent aussi mettre à mal l'image-même du test « offert ». Certaines personnes se sentent vis-à-vis de leur famille dans l'obligation de se faire tester (3). La solution la plus simple est d'éviter ces tensions en mettant les personnes à la même page avant un test, par le biais du conseil génétique. Une autre raison d'inclure les proches –dans le cas où le patient index l'autorise- est que les familles qui vivent déjà avec une maladie génétique jouent souvent un rôle majeur dans le soutien des générations suivantes devant le dilemme de l'information. Elles sont décrites comme meilleures conseillères que les soignants, dont les aptitudes sont parfois décrites comme variables et les informations comme contradictoires (7). Cet enjeu peut être une des raisons de demander une consultation de génétique médicale (cf point 4)

En pratique (cf considérations juridiques), la réalisation d'un test génétique nécessite un **consentement écrit.**

b. *Le choix du bon moment*
Le résultat d'un test génétique **s'inscrit dans la biographie.** La décision peut donc également être « quand je veux savoir ». Les personnes affectées parlent d'un « bon moment » qui ne serait ni trop tôt ni trop tard. S'agissant de maladies se situant dans l'avenir, il arrive que l'on vive avec l'information longtemps avant l'apparition de symptômes. Cette question est particulièrement délicate s'agissant d'enfants, d'adolescents, voir de très jeunes adultes. Quelques données suggèrent que les adolescents peuvent préférer recevoir ce type d'information (8). Cependant, deux soucis subsistent : le très long délai du diagnostic à la survenue des symptômes, le poids d'un diagnostic génétique sur de futurs choix d'avoir soi-même des enfants.(9)

2) ***Notamment, dans quelles conditions peut-on pratiquer un test génétique chez une personne incapable de discernement ? Comment et à qui annoncer le résultat dans un tel cas ?***

La loi prévoit qu'un test génétique ne puisse être pratiqué sur une personne incapable de discernement qu'avec l'accord d'un représentant légal, et uniquement « si la protection de sa santé l'exige » (article 10, alinéa 2). En l'absence d'un représentant thérapeutique, une demande de curatelle serait donc nécessaire pour réaliser un test génétique sur un patient incapable de discernement, avec l'exception usuelle en cas d'urgence. La loi stipule par contre aussi que l'analyse génétique « est admise exceptionnellement lorsqu'il n'existe pas d'autre moyen de détecter une grave maladie héréditaire ou le porteur d'un gène responsable d'une telle maladie au sein de la famille et que l'atteinte à la personne incapable de discernement est minime. » (article 10, alinea 2). Les explications relatives à l'article 10 alinéa 2 (pages 6886 à 6888 du message du Conseil fédéral du 11 septembre 2002) confirment l'interprétation de cette disposition légale et précisent le domaine d'intervention du représentant légal compétent selon l'art 5, lorsque la personne est incapable de discernement.

D'une manière plus générale, les analyses génétiques doivent avoir une finalité médicale. Les médecins ne peuvent prescrire une analyse du patrimoine génétique d'une personne que si elle répond à un intérêt légitime de celle-ci, c'est-à-dire si l'analyse a un but prophylactique ou thérapeutique ou si elle permet d'établir un choix de vie ou un planning familial. Ces 4 indications peuvent se recouper. L'alinéa 2 de l'article 10 protège le droit à l'autodétermination
individuelle en matière d'information des personnes incapables de discernement .La norme s'adresse tant au médecin (article 13) qu'au représentant légal (article 5, alinéa 2) .Un médecin ne peut prescrire une analyse génétique sur une personne incapable de discernement et le représentant légal ne peut donner son accord que si l'analyse est effectuée pour protéger la santé de cette personne telle que définie au sens large par l'OMS (santé physique et bien- être psychique et social). En revanche, le message du CF relève qu'il est interdit d'effectuer une analyse à la demande des parents sur un enfant incapable de discernement pour savoir s'il est porteur d'un gène responsable d'une maladie comme celle de la Chorée de Huntington étant donné que cette maladie ne se déclare qu'à l'âge adulte et qu'il n'existe aucune mesure préventive. Cette précaution concernerait également le cas des deux jeunes filles dont la mère est porteuse du gène BRCA1, cité en introduction (Cas N°4).

A titre exceptionnel, le représentant légal peut consentir à une analyse génétique si cette analyse est l'unique moyen de déterminer une grave maladie héréditaire ou le porteur d'un gène responsable d'une maladie au sein de la famille. Une analyse génétique dans l'intérêt de tiers est toutefois interdite si elle représente pour la personne concernée une contrainte qui n'est pas minime à savoir qu'elle ne consiste pas simplement en un prélèvement de salive ou de sang. Une telle analyse serait donc possible chez le patient de notre Cas N°5. Elle nécessiterait cependant l'accord d'un représentant légal, et que la situation ne permette pas de tester directement les proches avec un résultat similaire.

Par ailleurs, l'article 18 développe le principe général de la liberté de décision de la personne concernée ou de son représentant légal prévu aux articles 5 et 6 pour toutes les analyses génétiques.

Selon l'article 19, alinéa 1 les résultats d'une analyse génétique ne peuvent être transmis qu'à la personne concernée ou, si elle est incapable de discernement, à son représentant légal. Avec l'autorisation de la personne concernée ou de son représentant légal, si elle est incapable de discernement, l'information peut être transmise aux membres de la famille, à son conjoint, ou à son partenaire, selon l'alinéa 2 de l'article 19. Il peut arriver que la personne concernée refuse son consentement, alors qu'il serait dans l'intérêt de tiers d'avoir

accès au résultat d'une analyse génétique. On peut alors se trouver dans une situation où le respect de la confidentialité et du secret médical entre en conflit avec un 'devoir moral d'informer'. Si la personne concernée ne donne pas son consentement, le médecin peut demander à l'autorité compétente de le délier du secret médical selon l'article 321 alinéa 2 du code pénal suisse, si la communication des résultats est nécessaire pour garantir la protection d'intérêts prépondérants des membres de la famille, du conjoint, ou du partenaire. De même, si le refus vient du représentant légal.

3) *Dans quelles conditions un conseil génétique est-il indiqué ?*

Un conseil génétique n'est pas nécessairement synonyme d'une consultation de génétique médicale. La génétique est une discipline clinique transversale : en fin de compte, dans plusieurs domaines cliniques, les médecins sont souvent « généticiens malgré eux » lorsqu'ils sont amenés à diagnostiquer des pathologies héréditaires, que ce soit sur la base de tests ADN ou non. Certains sont capables de fournir un conseil génétique de qualité, et l'intervention de la consultation de génétique médicale n'est donc pas indiquée dans tous les cas de figure.

Les indications à un conseil génétique doivent donc être mieux connues, y compris des non-spécialistes.

- Il existe un consensus international sur le fait que les analyses génétiques présymptomatiques, les analyses génétiques prénatales et les analyses visant à établir un planning familial doivent être précédées et suivies d'un conseil génétique.
- L'indication au conseil génétique se discute davantage lors d'un test visant à poser un diagnostic dans une situation de maladie (diagnostic génétique). Même là par contre, la nécessité d'informer le patient du résultat peut faire pencher la balance en faveur de la pratique d'un conseil génétique.

Comment faire ?
Concrètement, La Société Suisse de Génétique Médicale a publié sur ce point des **éléments constitutifs du conseil génétique** en 2007. Ces éléments, qui doivent être discutés avant une décision de procéder à un test génétique, sont :

- Les **aspects médicaux** y compris le diagnostic exact, 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 la 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 le patient et sa 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.
- Le **droit du patient 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.
- Le fait que les **soins** que le patient recevra ne seront en rien influencés par la décision que le patient ou sa famille prend.

- L'**usage possible** de l'échantillon de tissus après l'analyse : gardé pour réanalyse sur demande de la part du patient 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.

Il est particulièrement important de souligner l'impact possible sur le plan assécurologique. Si la confidentialité est, en théorie, bien protégée, toute information peut être diffusée moyennant le consentement du patient. Cela signifie qu'une personne à qui l'on réclame l'information comme condition à l'établissement d'un contrat d'assurance ne sera, finalement, que bien peu protégée. Ce point doit être abordé lors du conseil génétique.

Ce conseil génétique, comme le relève l'article 14, va au-delà du devoir normal d'informer du médecin lors de toute intervention médicale. Le but de ce conseil génétique est d'aider une personne à décider librement si elle veut effectuer ou pas une analyse. Ce conseil est un processus qui doit se dérouler sur la durée en particulier lorsqu'il s'agit d'envisager des solutions pour le futur. Dans certaines situations, il est nécessaire que le conseil génétique soit donné par une équipe pluridisciplinaire. Il appartient au médecin qui prescrit l'analyse de veiller à ce que la personne concernée reçoive un conseil génétique approprié (art 13 alinéa 3).En raison de la grande importance du conseil génétique la loi exige qu'il soit non directif, qu'il soit garanti avant et après l'analyse. Elle en fixe le cadre et les éléments les plus importants. Ce point est partiellement encore en cours d'élaboration: la Commission d'experts pour l'analyse génétique humaine, instituée à l'article 35, a pour tâche d'émettre des recommandations sur le conseil génétique (art 35 lettre f).

Avec le nombre croissant d'analyses ADN disponibles dans la pratique clinique, on assiste à l'inclusion de plus en plus fréquente des aspects génétiques dans le raisonnement médical. En parallèle, il est de plus en plus fréquent que des analyses génétiques soient pratiquées en dehors d'une consultation de génétique médicale. Cependant, si la « médecine génétique » se développe actuellement à travers un nombre croissant de spécialités, le « consentement génétique », lui n'est pas toujours suffisamment maîtrisé pour permettre une information adaptée du patient avant la réalisation d'un test. Pour cette raison, il serait souhaitable qu'une formation spécifique aux bases du conseil génétique soit proposée aux médecins dans le cadre de la formation continue, par exemple par la consultation de génétique médicale.

4) *Dans quelles conditions une consultation de génétique médicale est-elle nécessaire ?*

Même si un conseil génétique peut souvent avoir lieu sans avoir recours à la consultation de génétique médicale, celle-ci reste mal connue, et n'est ni mentionnée au patient ni interpellée dans tous les cas où son apport serait utile. Elle devrait être mieux connue, et appelée plus systématiquement en cas de doute, ou dans les cas où un test génétique est demandé par un praticien qui ne l'emploie pas de routine dans sa pratique. Un moyen de rappeler ce point serait d'inclure un avertissement en en-tête du formulaire de demande de tests ADN au laboratoire de génétique médicale. Ce texte devrait comporter trois points :

1) Le rappel qu'un conseil génétique est indiqué avant la réalisation du test en question.
2) Les éléments constitutifs du conseil génétique.
3) Les coordonnées de la consultation de génétique médicale et l'indication qu'elle est à disposition.

A titre d'orientation, la consultation de génétique médicale devrait être appelée chaque fois que :

- La pathologie, ou ses implications familiales, est complexe. Ces situations nécessitent plus de temps pour un consentement véritablement éclairé, et l'expertise spécifique de la consultation de génétique médicale est particulièrement utile.
- Le médecin responsable a un doute quant à l'information à donner, ou à la meilleure manière de la rendre claire.
- Le patient le demande. Il doit être informé que cette consultation est à disposition en cas de questions.

La consultation de génétique médicale est également à disposition en cas de question sur l'utilité de lui demander d'intervenir.

Commentaire des cas

Ces commentaires ont valeur d'exemple. Il est clair que les particularités de cas concrets peuvent donner lieu à des différences, même si la situation parait similaire à première vue.

Cas N°1 : Un homme de 40 ans est victime d'une embolie pulmonaire. Pour évaluer son risque de récidive, et l'éventuelle indication à un traitement anticoagulant au long cours, on réalise un 'bilan de thrombophilie', incluant un dosage des protéines C et S, une recherche du facteur V Leiden, de la mutation du facteur II, de l'activité de l'anti-thrombine III, etc…
Commentaire : Il est important ici de voir qu'il s'agit bel et bien de tests génétiques, ici à visée diagnostique. Certains reposent sur une analyse ADN ; la plupart signalent par ailleurs un problème potentiellement héréditaire. Ils ont donc des implications pour les proches du patient. Il est important d'informer le patient des implications du test pour lui, et de la possibilité que la caractéristique diagnostiquée puisse également concerner ses proches. Les analyses ADN nécessitent en outre un consentement écrit du patient.

Cas N°2 : Un enfant est hospitalisé aux soins intensifs de pédiatrie, où il est inconscient et nécessite une assistance ventilatoire. On soupçonne une altération héréditaire du métabolisme, et l'on souhaite réaliser un test génétique à des fins diagnostiques.
Commentaire : Il s'agit d'un test génétique à visée diagnostique. Il pourra être réalisé avec le consentement des parents, qui sont les représentants légaux de l'enfant. Ceux-ci devront être informés lors d'un conseil génétique. Celui-ci peut être réalisé par l'équipe de néonatologie, et ne requiert pas nécessairement l'intervention de la consultation de génétique médicale. Celle-ci pourra être appelée en cas d'hésitation, de situation particulièrement complexe, ou encore à la demande des parents.

Cas N°3 : Une jeune femme vient consulter son généraliste. Elle et son ami souhaitent avoir un enfant, mais elle inquiète car il y a dans sa famille plusieurs personnes souffrant d'anémie falciforme. Elle vient demander s'il serait judicieux de faire « des tests génétiques » avant de tenter une grossesse.
Commentaire : Il s'agit d'un test prénatal. Une consultation de génétique médicale est indiquée. Elle permettra non seulement de considérer tous les enjeux, mais également de disposer du temps nécessaire pour une information soigneuse.

Cas N°4 : Une femme de 42 ans vient d'être diagnostiquée d'un cancer du sein, et l'on trouve chez elle une mutation du gène BRCA1. Ses deux filles ont 14 et 11 ans, et elle souhaite les faire tester également.
Commentaire : Il s'agit d'un test présymptomatique. Vu l'absence d'implications en terme de prise en charge particulière (mesure de surveillance et/ou de prévention) pour les deux filles avant l'âge adulte, on ne réalisera pas ce test avant leur majorité. Si le test devait alors être envisagé, ou si les filles de la patiente le souhaitaient, une consultation spécialisée de génétique médicale (là où elle disponible, en génétique du cancer ou oncogénétique), serait alors indiquée.

Cas N°5 : Un homme de 70 ans est hospitalisé en neurologie avec un tableau de démence rapidement progressive. Il pourrait s'agir d'une pathologie héréditaire et, même si aucune thérapie ne serait envisageable pour lui, on souhaite poser un diagnostic afin de pouvoir avertir ses proches directs d'un éventuel risque pour eux.
Commentaire : Il s'agit d'un test diagnostique, mais son but principal est de permettre un test présymptomatique. Il peut être réalisé si 1) il n'existe pas d'autre manière d'obtenir l'information souhaitée, 2) le représentant légal du patient y consent. Ce représentant doit être nommé par le tribunal tutélaire. En cas d'urgence, on ne pourra pas argumenter l'intérêt du patient, étant donné qu'il n'y a pas d'implications pour lui. Si une demande de tutelle ou de curatelle de soins est en cours et que la situation devait devenir urgente (décès imminent, par exemple), on pourrait alors pratiquer le test *avant* la réponse du juge, en l'en informant. On ne peut par contre se passer de la démarche auprès du tribunal tutélaire dans un tel cas.

Recommandations :

- Un test génétique **nécessite un consentement libre et éclairé**. Ce consentement passe par un **conseil génétique** et peut inclure la décision d'accepter le test, mais de le remettre à plus tard. Un conseil génétique est nécessaire avant la réalisation d'un test présymptomatique ou prénatal, et recommandé également en cas de test diagnostique.
- En l'absence d'un représentant thérapeutique, une **demande de curatelle** est nécessaire pour réaliser un test génétique sur un patient incapable de discernement, avec l'exception usuelle de l'urgence.
- Si la personne concernée ne donne pas son consentement, le médecin peut demander à l'autorité compétente de le délier de son secret médical selon l'article 321 chiffre 2 du code pénal suisse, si la communication des résultats est nécessaire pour garantir la protection d'intérêts prépondérants des membres de la famille, du conjoint, ou du partenaire.
- **La consultation de génétique médicale doit être mieux connue**, et appelée plus systématiquement en cas de doute, ou dans les cas où un test génétique est demandé par un praticien qui ne l'emploie pas de routine dans sa pratique.
- Un avertissement en en-tête du formulaire de demande de tests ADN pourrait rappeler les trois points suivants :

  1) Le rappel qu'un conseil génétique est indiqué

  2) Les éléments constitutifs du conseil génétique

  3) Les coordonnées de la consultation de génétique médicale
- Etant donné le nombre croissant de tests génétiques pertinents dans diverses spécialités cliniques, il serait souhaitable qu'une **formation aux bases du conseil génétique** à l'attention des médecins soit offerte dans le cadre de la formation continue.

Genève, le 15 mai 2009

Pour le conseil d'éthique Clinique

Pr Arnaud Perrier
Président

Groupe de travail :
- Dre L. de Chambrier
- Dre M. Escher Imhof
- Dre S. Hurst
- Mme K. Marescotti
- Pr Alex Mauron

Références

1. Klitzman R, Thorne D, Williamson J, Chung W, Marder K. Disclosures of Huntington disease risk within families: patterns of decision-making and implications. Am J Med Genet A2007 Aug 15;143(16):1835-49.

2. Fanos JH, Gelinas DF, Miller RG. "You have shown me my end": attitudes toward presymptomatic testing for familial amyotrophic lateral sclerosis. Am J Med Genet A2004 Sep 1;129(3):248-53.

3. Etchegary H. Genetic Testing for Huntington's Disease: How Is the Decision Taken? Genet Test2006 Spring;10(1):60-7.

4. Wilson J. To know or not to know? Genetic ignorance, autonomy and paternalism. Bioethics2005 Oct;19(5-6):492-504.

5. Hakimian R. Disclosure of Huntington's disease to family members: the dilemma of known but unknowing parties. Genet Test2000;4(4):359-64.

6. Sobel SK, Cowan DB. Impact of genetic testing for Huntington disease on the family system. Am J Med Genet2000 Jan 3;90(1):49-59.

7. Klitzman R, Thorne D, Williamson J, Marder K. The roles of family members, health care workers, and others in decision-making processes about genetic testing among individuals at risk for Huntington disease. Genet Med2007 Jun;9(6):358-71.

8. Holt K. What do we tell the children? Contrasting the disclosure choices of two HD families regarding risk status and predictive genetic testing. J Genet Couns2006 Aug;15(4):253-65.

9. Chapman E. Ethical dilemmas in testing for late onset conditions: reactions to testing and perceived impact on other family members. J Genet Couns2002 Oct;11(5):351-67.

Secrétariat général
La Conseillère juridique

AUX MEMBRES DU CONSEIL
D'ETHIQUE CLINIQUE
SOUS-COMMISSION
CLUSE-ROSERAIE

Dépistage génétique sur une personne incapable de discernement : quelques aspects juridique

La constitution fédérale comprend un article 119 sur la *« procréation médicalement assistée et le génie génétique dans le domaine humain »* qui veille notamment à assurer la protection de la dignité humaine, de la personnalité et de la famille. C'est dans ce cadre que l'article 119 al. 2, let. f, stipule que « le patrimoine génétique d'une personne ne peut être analysé, enregistré et communiqué qu'avec le consentement de celle-ci ou en vertu d'une loi ».

C'est ainsi que la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH), ainsi que deux ordonnances sont entrées en vigueur le 1er avril 2007.

L'article 5 stipule « qu'une analyse génétique ne peut être effectuée qu'avec le consentement libre et éclairé de la personne concernée. Néanmoins, des exceptions peuvent être prévues dans d'autres lois fédérales ».

Lorsque la personne concernée est incapable de discernement, l'article 5, al. 2 exige que « le consentement soit donné par son représentant légal ; l'alinéa 2 de l'article 5 précise également que dans le domaine médical ce consentement est donné dans le respect des conditions prévues à l'article 10, al. 2 ».

L'article 10, al. 2 stipule « qu'une analyse génétique ne peut être effectuée sur une personne incapable de discernement que si la protection de sa santé l'exige. Elle est admise exceptionnellement lorsqu'il n'existe pas d'autre moyen de détecter une grave maladie héréditaire ou le porteur d'un gène responsable d'une telle maladie au sein de la famille et que l'atteinte à la personne incapable de discernement est minime ».

L'article 5, al. 3 relève que « le consentement peut être évoqué en tout temps ».

Par ailleurs, selon l'article 6 « toute personne peut refuser de prendre connaissance d'informations relatives à son patrimoine génétique, sous réserve de l'article 18, al. 2, qui décrète que le médecin doit communiquer immédiatement les résultats de l'analyse à la personne concernée, s'il a constaté un danger physique imminent pour celle-ci, qui pourrait être écartée ».

Secrétariat général des HUG - Rue Micheli-du-Crest 24 CH - 1211 Genève 14
Tél direct 022 372 60 27 - Fax 022 372 60 66 - E-mail : Karin.Marescotti@hcuge.ch

Le consentement à une analyse génétique présymptomatique doit être donné par écrit, sauf s'il s'agit d'un dépistage.

L'article 13 stipule « qu'une analyse génétique ne peut être prescrite que par un médecin habilité à exercer à titre indépendant ou sous la surveillance d'un tel médecin. Par ailleurs, une analyse génétique présymptomatique ne peut être prescrite que par un médecin ayant une formation post-grade adéquate ou par un médecin qui, dans le cas d'une formation post-grade, exerce sous la surveillance d'un médecin ayant une formation post-grade adéquate ».

Dans ce cadre, le médecin veille à ce que la personne concernée reçoive un conseil génétique.

En effet, l'article 14 précise « qu'une analyse génétique présymptomatique doit être précédée et suivie d'un conseil génétique non directif donné par une personne qualifiée. L'entretien doit être consigné ».

Le conseil porte uniquement sur la situation individuelle et familiale de la personne concernée et ne doit pas prendre en considération l'intérêt général, qui doit tenir compte des répercutions psychiques et sociales des résultats de l'analyse dont la personne et sa famille pourrait souffrir.

L'article 14, al. 3 relève également que « la personne concernée ou si elle est incapable de discernement son représentant légal, doit notamment être informée sur sept points énoncés dans la loi. Un temps de réflexion adéquat doit s'écouler entre le conseil et l'exécution de l'analyse ».

Conformément à l'article 19, « le médecin ne peut communiquer les résultats d'une analyse génétique qu'à la personne concernée ou, si elle est incapable de discernement, à son représentant légal ».

L'article 19, al. 2 précise que « le médecin peut, avec le consentement exprès de la personne concernée communiquer les résultats aux membres de sa famille, à son conjoint ou à son partenaire. Néanmoins, si la personne concernée refuse son consentement, le médecin peut demander à l'autorité cantonale compétente d'être délié du secret professionnel, conformément à l'article 321, ch. 2 du code pénal suisse, lorsque la protection d'intérêts prépondérants des membres de la famille, du conjoint ou du partenaire nécessite que ceux-ci soient informés. A ce tour, l'autorité peut solliciter l'avis de la commission d'experts pour l'analyse génétique humaine ».

K. Marescotti

Karin MARESCOTTI
tit. brevet d'avocat

SCHWEIZERISCHE GESELLSCHAFT FÜR MEDIZINISCHE GENETIK
SOCIETE SUISSE DE GENETIQUE MEDICALE
SOCIETÀ SVIZZERA DI GENETICA MEDICA

Swiss Society of Medical Genetics
www.ssgm.ch

Feuille d'information 2007

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)