

Analyse ctDNA Panel NGS — Fiche Clinicien Prescripteur

Support à l'information patient.e et au recueil de consentement préalable à la prescription

Documents associés :

- Fiche RPA n° 12453 ctDNA Panel NGS ([lien](#))
- Feuille de demande externe SPC ([lien](#))

Objet de cette fiche, nature de l'analyse, domaine d'application et cadre juridique

Le présent document constitue un support d'aide à la pratique clinique dans l'information du patient relative à la prescription de l'analyse ctDNA Panel NGS et le recueil d'un consentement libre et exprès.*/**

Ce document a été élaboré en conformité avec les exigences légales applicables (détaillées en section 6) dans le cadre spécifique de la réalisation de l'analyse ctDNA Panel NGS par le laboratoire de pathologie moléculaire du Service de pathologie clinique (SPC) des HUG, en raison des caractéristiques techniques et des implications que cette analyse présente en matière d'information du patient et de protection des données.

L'analyse ctDNA Panel NGS est une analyse génétique. Bien que destinée à l'identification d'altérations somatiques à visée thérapeutique, elle est susceptible de générer des informations excédentaires de nature constitutionnelle. À ce titre, elle est soumise à des exigences particulières en matière d'information du patient, de consentement et de gestion des données génétiques.

Par ailleurs, la réalisation de cette analyse implique le recours à un traitement bioinformatique partiellement externalisé, fondé sur l'utilisation d'un logiciel spécialisé hébergé sur une infrastructure de type cloud en Allemagne, dans le cadre d'une sous-traitance exclusivement technique. Cette organisation implique des obligations spécifiques en matière de transparence, d'information du patient et de sécurité du traitement des données.

**N.B. Ce document ne remplace pas l'échange direct avec le patient et ne constitue pas un formulaire de consentement.*

***N.B. Une fiche synthétique à destination des patient.e.s est proposée en complément (page 7). Son usage est à la discrétion du médecin prescripteur.*

1. Nature, objectif, limites de l'analyse et traitement des données

1.1 Nature et objectif de l'analyse

- L'analyse ctDNA Panel NGS consiste en un séquençage NGS à haut débit de l'ADN tumoral circulant à partir d'un prélèvement sanguin.
- Elle vise à identifier des altérations moléculaires somatiques susceptibles d'orienter la prise en charge thérapeutique oncologique.
- Il ne s'agit pas d'un test destiné à rechercher une prédisposition héréditaire au cancer.
- Toutefois, en raison de la nature de la technique utilisée, il existe une possibilité de mettre en évidence des éléments suggérant une origine constitutionnelle (informations excédentaires).

1.2 Limites de l'analyse

- L'analyse ne garantit pas l'identification d'une altération exploitable sur le plan thérapeutique.
- Un résultat négatif n'exclut pas formellement la présence d'une anomalie pertinente.
- La qualité des résultats dépend notamment de la quantité et de la qualité d'ADN tumoral circulant dans l'échantillon.
- Par ailleurs, un échec technique reste possible et peut nécessiter un nouveau prélèvement ou le recours à une autre approche diagnostique.

1.3 Délai et rendu des résultats

- Le délai indicatif de rendu des résultats est d'environ 15 jours ouvrables.
- Le compte rendu est intégré au dossier patient informatisé.
- Une partie du traitement bioinformatique des données est réalisée à l'aide d'un logiciel fourni par l'entreprise HEDERA Dx, hébergé sur un cloud en Allemagne. HEDERA Dx agit comme sous-traitant technique pour le compte des HUG (modalités de traitement des données détaillées en section 2.4).

2. Information à transmettre au patient avant prescription

2.1 Information générale, refus et révocation de consentement

- Le patient doit être informé par le médecin prescripteur, dans le cadre de la relation clinique, de : la nature, du but et des limites de l'analyse ainsi que de la possibilité de refuser l'examen et des implications éventuelles d'un refus dans son contexte clinique
- Le patient peut à tout moment révoquer son consentement. La portée de cette révocation dépend du stade d'avancement de l'analyse. Lorsqu'elle est en cours, le laboratoire s'efforce, dans la mesure du possible, d'interrompre les traitements ; après analyse, la révocation porte uniquement sur l'utilisation future des données. Le cas échéant, cette interruption opérationnelle n'affecte pas la licéité des traitements de données déjà réalisés.

2.2 Informations constitutionnelles potentielles

- Bien que l'analyse cible des altérations somatiques, elle peut révéler des éléments suggérant une origine constitutionnelle. Ces résultats ne constituent pas un diagnostic et doivent, le cas échéant, être confirmés dans un cadre spécialisé.
- Selon la situation, le médecin prescripteur peut proposer une orientation vers une consultation d'oncogénétique. Il convient également de rappeler qu'aucune discrimination ne peut être fondée sur des données génétiques, conformément aux principes établis par la LAGH.

2.3 Droit de ne pas savoir

- Le patient doit être informé de son droit de ne pas recevoir certaines informations issues de l'analyse, en particulier en ce qui concerne les données de nature constitutionnelle, dans le cadre de l'échange avec le médecin prescripteur.

2.4 Traitement des données

- Les données envoyées au logiciel HEDERA sont pseudonymisées avant leur transmission et protégées par des mécanismes de chiffrement. La clé permettant d'identifier le patient est conservée exclusivement aux HUG.
- HEDERA Dx n'a pas accès à l'identité du patient et intervient uniquement dans le cadre de prestations techniques (traitement purement algorithmique).
- Les données transmises sont limitées à ce qui est strictement nécessaire à l'analyse.
- Le traitement de données est encadré par des mesures techniques, organisationnelles et contractuelles garantissant la sécurité, la confidentialité et la traçabilité.
- Les données sont conservées uniquement pour la durée nécessaire à la réalisation de la prestation.
- L'interprétation médicale, la validation et la signature du compte rendu médical relèvent exclusivement de la responsabilité du SPC.

3. Répartition des responsabilités

La mise en œuvre de cette analyse repose sur la répartition suivante des responsabilités :

Acteur	Rôle	Responsabilités
Médecin prescripteur	Relation thérapeutique	• Informe le patient • Recueille son consentement • Documente les choix dans le dossier médical • Communique ses résultats à son-sa patient.e
Laboratoire (SPC)	Responsabilité technique	• Réalise l'analyse • Met en œuvre, conformément à l'état de la technique, les méthodes permettant de limiter la production d'informations excédentaires <i>N.B. Le laboratoire (SPC) ne peut pas occulter une information excédentaire identifiée. Le droit du patient de ne pas savoir s'exerce exclusivement dans la relation entre le patient et le médecin prescripteur. Ce dernier décide de la communication des résultats en fonction des souhaits du patient documentés au préalable.</i>
Hedera Dx	Sous-traitant technique	• Agit comme sous-traitant technique <i>N.B. Hedera Dx n'a pas accès à l'identité du patient et n'a pas de rôle dans l'interprétation médicale</i>
Pathologue (SPC)	Responsabilité diagnostique	• Interprète les résultats • Valide le compte rendu • Transmet l'intégralité des informations pertinentes • Documente, dans son compte rendu, la présence éventuelle de données excédentaires pouvant d'origine constitutionnelle <i>N.B. Le pathologue (SPC) ne communique pas directement avec le patient</i>

4. Attestations obligatoires du prescripteur

Préalablement à la prescription, le médecin traitant a l'obligation d'informer son-sa patient.e et de recueillir son consentement ainsi que les souhaits de communication d'éventuels données excédentaires.

La demande d'analyse est transmise via RequêteLABO (Interne HUG) ou Feuille de demande SPC (Externe HUG).

La réalisation de l'analyse par le laboratoire (SPC), quant à elle, est conditionnée par le dispositif d'attestations suivant intégré aux formulaires de demande.

4.1 Prescription via RequêteLabo (demande interne)

- Dans RequêteLabo, la prescription de l'analyse requiert la validation explicite, par le biais de cases à cocher, des deux attestations relatives à l'information et au consentement du patient (cf. point 4.3).
- Cette validation est réalisée par le médecin prescripteur ou par une personne agissant sur sa délégation médicale, sous la responsabilité de celui-ci.
- La validation de ces champs conditionne l'enregistrement et la transmission de la prescription.

4.2 Prescription via feuille de demande externe (papier)

- Pour les demandes externes, la présente fiche est annexée à la feuille de demande d'analyse de pathologie moléculaire.
- La feuille de demande comporte une case à cocher correspondant aux attestations (cf. point 4.3),.
- La prescription de l'analyse, accompagnée de ces éléments dûment complétés, vaut attestation par le médecin prescripteur du respect de ses obligations d'information et de recueil du consentement.

4.3 Attestations

- ☐ **Information** - Le médecin prescripteur, ou la personne agissant sur sa délégation médicale, atteste que le patient a été informé de l'ensemble des aspects décrits dans cette fiche par le médecin prescripteur, dans le cadre de la relation thérapeutique.
- ☐ **Consentement** - Le médecin prescripteur, ou la personne agissant sur sa délégation médicale, atteste que le patient a consenti librement et expressément à la réalisation de l'analyse, et que son choix concernant les informations excédentaires est documenté dans son dossier médical.

6. Cadre juridique applicable

6.1 Cadre juridique

La réalisation de l'analyse ctDNA Panel NGS s'inscrit dans le cadre du droit suisse applicable aux analyses génétiques humaines et à la protection des données, y compris :

- la *Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine* (LAGH), qui régit les conditions de prescription et de réalisation des analyses génétiques, y compris somatiques (not. art. 3 ss., 5 ss. LAGH)
- la *Loi fédérale sur la protection des données* (LPD) et, le cas échéant, la *législation cantonale* (LIPAD), qui encadrent le traitement des données personnelles, en particulier les données de santé et les données génétiques, considérées comme sensibles (art. 5 let. c LPD)

6.2 Principes applicables

Information et consentement du patient

- Toute analyse génétique requiert un consentement libre et exprès du patient (art. 5 LAGH), fondé sur une information appropriée.
- Pour les analyses portant sur des altérations somatiques, la loi n'impose pas de forme écrite : le consentement peut être recueilli oralement dans la relation thérapeutique.

Contenu de l'information

- Le patient doit être informé de la nature, des objectifs et des limites de l'analyse, de la possibilité d'identifier des informations excédentaires, de son droit de ne pas être informé de certaines données, et des modalités de traitement de ses données (art. 6 LAGH ; art. 19 ss. LPD).

Liberté de choix

- Le consentement doit être donné sans contrainte.
- Le refus ne doit pas entraîner de désavantage injustifié dans la prise en charge.

Révocation

- Le consentement peut être révoqué en tout temps (art. 5 al. 2 LAGH).
- Cette révocation produit ses effets pour l'avenir et ne remet pas en cause la licéité des traitements déjà effectués (art. 30 ss. LPD).

Répartition des responsabilités

- Le médecin prescripteur est responsable de l'information du patient et du recueil du consentement dans le cadre de la relation thérapeutique.
- Le laboratoire (SPC) est responsable de la réalisation conforme à l'état de la technique (art. 7 LAGH), de la sécurité du traitement des données (art. 8 et 9 LPD), ainsi que de s'assurer que les prérequis formels (information et consentement) ont été respectés. Il veille également, dans la mesure des possibilités techniques, à limiter la production d'informations excédentaires.

Analyse ctDNA Panel NGS / Information aux patient.e.s

Madame, Monsieur,

Dans le cadre de votre prise en charge médicale, votre médecin vous propose de réaliser une analyse ctDNA Panel NGS à partir d'une prise de sang, afin d'aider à orienter votre traitement. Cette analyse sera réalisée au sein du Laboratoire de pathologie moléculaire du Service de pathologie clinique des Hôpitaux universitaires de Genève.

Conformément à la réglementation en vigueur, en raison de la nature génétique de cette analyse, ainsi que du recours à des outils informatiques spécialisés pour son interprétation, **certaines informations doivent vous être fournies avant sa réalisation.**

Ces informations concernent, notamment :

- le but, la nature, les limites de l'analyse
- les modalités de traitement et de sécurisation de vos données
- les modalités de transmission et communication des résultats
- vos droits en matière de consentement à la réalisation de l'analyse
- vos droits en matière de révocation de votre consentement

Sur cette base, votre **consentement libre et exprès** à la réalisation de cette analyse est nécessaire. Celui-ci doit être recueilli par votre médecin et documenté dans votre dossier médical. Vous pouvez par ailleurs revenir sur votre consentement à tout moment.

Bien que cette analyse soit réalisée dans un but thérapeutique, elle peut également, dans certains cas, mettre en évidence des **éléments suggérant une origine héréditaire**. Ce type de découverte ne peut pas être complètement exclu sur le plan technique.

Dans ce contexte, la réglementation en matière d'analyses génétiques vous reconnaît le **droit de choisir si vous souhaitez être informé-e ou non** de ce type de résultats. Il vous appartient d'exprimer votre choix à votre médecin. Ce choix devra également être documenté dans votre dossier médical.

Une fiche détaillée décrivant l'ensemble des éléments devant être portés à votre connaissance, ainsi que les choix possibles, est mise à disposition de votre médecin. Votre médecin en discutera avec vous en consultation afin de vous permettre de prendre une décision éclairée.