Rencontre Scientifique filière FAVA-MULTI
7 Novembre 2025

# Cadre légal de l'âge du dépistage pré-symptomatique chez l'enfant.

# Les différentes recommandations Investigations familiales autour d'un cas index

Laurent Gouya

Syndrome de Marfan et apparentés
Centre de Référence National - Hôpital Bichat (Paris)

Marfan et apparentés

Filière Santé Maladies Rares
FAVA-MULTI

Université Paris Cité

# Différents contextes de prescription d’un test génétique

- Chez une personne malade: prescription à visée diagnostique ou d'adaptation thérapeutique

- Chez un sujet asymptomatique: Pourquoi faire une enquête familiale ?

    - La prise en charge de ces maladies est compliquée: éviter l’errance diagnostique

    - Une **enquête familiale** chez les apparentés de patients atteints d'une maladie génétique rare peut permettre de **diagnostiquer des patients à un âge plus jeune**, leur permettant de **recevoir une thérapie spécifique** avant l'apparition de lésions organiques irréversibles

# Modalités de prescription

- Règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales
- S'appuie sur les lois de Bioéthiques: **LOI n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique (https://www.legifrance.gouv.fr/jorf/id/JORFTEXT000043884384)**

**Articles 14, 15 et 16 du code civil**

❑ **Préambule**

- L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ne peut être entrepris qu'à des fins **médicales** ou de **recherche scientifique** lors d'une consultation individuelle.
- 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 (**personnelle et familiale**). Il est **révocable** à tout moment sans justification.
- Chez les **personnes vulnérables** le consentement doit être signé par un **tuteur**
- Chez les **enfants** le consentement doit être signé par les **titulaires de l'autorité parentale** en associant l'enfant s'il est en capacité de discernement
- Un test génétique est possible chez un défunt dans l'intérêt de la famille si pas d'opposition de son vivant (depuis 2021)
- Le patient n'a pas a signer d'attestation de remise de résultats

*https://www.has-sante.fr/jcms/c_1360718/fr/regles-de-bonnes-pratiques-en-genetique-constitutionnelle-a-des-fins-medicales-hors-diagnostic-prenatal*

# Modalités de prescription

- Règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales

Informations importantes à fournir par le prescripteur avant d'obtenir le consentement :

- ✓ Une information détaillée sur la maladie, son caractère héréditaire, les conséquences pour la famille
- ✓ Les possibilités de prévention, de traitement
- ✓ La finalité de l'examen: utilité clinique du test et recherche médicale
- ✓ Sur la nécessité de transmettre l'information aux apparentés désigné par le médecin (en cas de mutation identifiée)
- ✓ Sur son droit à ne pas savoir, ce qui n'obère pas la nécessité de transmettre l'information à la famille
- ✓ Une information sur les limites techniques des tests
- ✓ Un information sur les modalités et les délais de rendu

*https://www.has-sante.fr/jcms/c_1360718/fr/regles-de-bonnes-pratiques-en-genetique-constitutionnelle-a-des-fins-medicales-hors-diagnostic-prenatal*

# Modalités de prescription

- Règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales

**Différents contextes de prescription**

a) Chez une personne malade: prescription à visée diagnostique ou d'adaptation thérapeutique

b) Chez un sujet asymptomatique:

Identification de porteur sain: Défaut de pénétrance dans les maladie AD, maladie récessive, liée à l'X, réarrangements chromosomiques équilibrés

Examens présymptomatiques (R#100%) Syndrome de Marfan

Examens prédispositions (R<<100%) Cardiomyopathies

Examens de susceptibilité (polymorphisme)

*https://www.has-sante.fr/jcms/c_1360718/fr/regles-de-bonnes-pratiques-en-genetique-constitutionnelle-a-des-fins-medicales-hors-diagnostic-prenatal*

# Modalités de prescription

- Règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales

❑ **Le prescripteur**:

- un médecin généticien
- un médecin non généticien connaissant la situation clinique et qui travaille en relation avec une équipe de génétique clinique
- Un conseiller en génétique sous responsabilité d'un médecin qualifié en génétique

- Agence de biomédecine délivre les agréments des praticiens pour les activités de génétique postnatale

- ARS donne autorisation aux laboratoires réalisant des examens génétiques

*https://www.has-sante.fr/jcms/c_1360718/fr/regles-de-bonnes-pratiques-en-genetique-constitutionnelle-a-des-fins-medicales-hors-diagnostic-prenatal*

# Modalités de prescription

- Règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales

❑ **La prescription: Anticiper les conséquences du test.** Les critères d'évaluation par le médecin prescripteur:

- les conséquences du résultat de l'examen pour la prise en charge médicale (mesures de soins et de prévention) de la personne et pour ses choix de vie
- les conséquences psychologiques de la réalisation ou de l'absence de réalisation de l'examen
- le contexte familial
- l'existence ou non d'un projet parental
- la possibilité de réaliser d'autres examens clinico-biologiques moins onéreux aboutissant au même diagnostic
- si, au regard notamment de ces critères, l'utilité de la prescription est jugée pertinente par le professionnel de santé, un délai raisonnable de réflexion est alors proposé à la personne

*https://www.has-sante.fr/jcms/c_1360718/fr/regles-de-bonnes-pratiques-en-genetique-constitutionnelle-a-des-fins-medicales-hors-diagnostic-prenatal*

# Modalités de prescription

- Règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales

❑ **La prescription:**

- Parce que les tests génétiques fournissent des données définitives, le patient et sa famille doivent être préparés psychologiquement à l'annonce des résultats.

- La protection du patient est encore plus importante lorsqu'il s'agit d'un mineur : seuls les tests ayant un réel intérêt **préventif** (afin d'éviter l'apparition d'une maladie), ou **curatif immédiat** (lorsqu'un traitement est possible) peuvent être prescrits.

*https://www.has-sante.fr/jcms/c_1360718/fr/regles-de-bonnes-pratiques-en-genetique-constitutionnelle-a-des-fins-medicales-hors-diagnostic-prenatal*

# Information à la parentèle, inscrite dans la loi de bioéthique (article 15)

- Patrimoine génétique est partagée par différents membres d'une même famille → Lorsqu'un membre de la famille est porteur d'une anomalie génétique, d'autres membres sont susceptibles de l'être également

- La loi de bioéthique rend obligatoire l'information des proches si, en cas de maladie grave, des mesures de dépistage et de prévention sont possibles

**Qui informe la famille ?**

1- Patient qui va dire directement aux membres de sa famille concernée: un document expliquant la maladie ou une consultation de conseil génétique lui sera proposé

2-Patient demande au médecin de le faire:  une lettre qui ne mentionnera ni l'identité du patient, ni le diagnostic de la maladie, mais qui recommandera de prendre rendez-vous pour une consultation de conseil génétique en raison des mesures de prévention ou de soin possibles

# Information à la parentèle

**En complément de la loi de bioéthique, le décret du 20 juin 2013 précise quelques règles de cette information de la parentèle**

- La personne peut demander à ne pas connaître les résultats de son propre examen et demander au médecin de transmettre les informations aux autres membres de la famille

- La personne peut demander que ces informations soient transmises, sans que son identité ne soit révélée

- Dans le cas particulier où le patient aurait fait **un don de gamètes** (spermatozoïdes ou ovocytes), le médecin, si vous l'y autorisez, transmettra ces informations au responsable du **centre d'Assistance médicale à la reproduction**

# Communication des résultats génétiques

- Le résultat d'un examen génétique ne doit pas être directement communiqué au patient par le laboratoire de biologie médicale mais par le prescripteur (dérogation à l'article L. 6211-2 du code de la santé publique)

- Les **modalités de communication de** ce résultat doivent être **préalablement définies**, notamment au cours de la consultation qui a donné lieu à la prescription

- 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 de l'examen (complète les informations données en amont)

➢ Les modalités d'information de la parentèle (complète les informations données en amont)

- une copie du résultat du laboratoire de biologie médicale doit être donnée au patient

- 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 ou appartient à un couple dont les embryons ont été destinés à être accueillis

- En cas d'un résultat génétique négatif (EF) → une deuxième détermination est nécessaire

# Prescription des tests génétique chez des patients asymptomatiques

**Le prescripteur:**
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

**Situation particulière des personnes mineures:**
Un examen génétique n'est prescrit chez un mineur que lorsque le bénéfice (pour lui ou sa famille) est évident et indispensable immédiatement sinon il sera recommandé de le lui proposer à partir de sa majorité

**En cas de risque de survenue d'une maladie grave sans option de traitement** ou de prévention ou avec des possibilités de traitement et prévention limitées doit par un médecin exerçant au sein d'une équipe pluridisciplinaire de prise en charge des patients asymptomatiques:
→ équipe multidisciplinaire avec consultation de psychologie et délais de réflexion
Exemple : Huntington, ataxies cérébelleuses autosomiques dominantes

Merci pour votre attention