

# ***Diagnostic présymptomatique chez le mineur: cadre légal***

Sophie Naudion, PH

CC Syndrome de Marfan et apparentés  
CR Anomalies du développement et Syndromes  
malformatifs

Service de Génétique Médicale  
CHU de Bordeaux

# Tests de génétique constitutionnelle

---

- Code Civil
  - Article 16-10 du Code Civil, modifié par Loi n°2004-800 du 6 août 2004 – art.4
- Code de Santé Publique
  - Article R1131-5, R1131-4
  - LOI n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé
  - Décret n°2008-321 du 4 avril 2008 – art.1
  - LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique
- Règles de bonnes pratiques en génétique constitutionnelle à des fins médicales
  - HAS février 2013

# Consentement pour analyses génétiques

---

- Article 16-10 du Code Civil, modifié par Loi n°2004-800 du 6 août 2004 – art.4
  - consentement exprès de la personne
  - par écrit préalablement à la réalisation de l'examen
  - Information claire

# Consentement pour analyses génétiques chez le mineur

---

- **Article R1131-4 du Code de Santé publique modifié par Décret n°2008-321 du 4 avril 2008 – art.1**
  - consentement donné par les titulaires de l'autorité parentale ou le représentant légal
  - consentement du mineur systématiquement recherché s'il est apte à exprimer sa volonté et à participer à la décision.
- **LOI n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé**
  - information adaptée à leur degré de maturité
  - participation à la prise de décision

# Diagnostic présymptomatique (DPS)

---

- Article R1131-5 du Code de Santé Publique, modifié par Décret n°2008-321 du 4 avril 2008 – art.1
  - consultation médicale individuelle
  - par un médecin œuvrant au sein d'une équipe pluridisciplinaire rassemblant des compétences cliniques et génétiques
  - déclarée auprès de l'Agence de la biomédecine
  - protocole type de prise en charge

## **DPS chez le mineur**

---

- Article R1131-5 du Code de Santé Publique modifié par Décret n°2008-31 du 4 avril 2008 – art.1
  - mesures préventives ou curatives immédiates
  - mineur ou sa famille

# Bénéfice attendu

---

- **Enfant**
  - Médical
  - Social
    - Pathologie se développant à l'âge adulte
    - Orientation professionnelle
- **Famille**
  - Bénéfice psychologique
  - Bénéfice social

# Protocole de DPS

---

- Adapté à la pathologie recherchée
  - Âge de réalisation du test
    - Âge de début de mise en place des mesures préventives
- Adapté aux familles
- Alternative
  - Surveillance médicale sans détermination du statut génétique



# Dépistage présymptomatique chez le mineur au CC Syndrome de Marfan et apparentés du CHU de Bordeaux

---

- À partir de l'âge de 4 ans
  - Possibilité de prescription de  $\beta$ -bloquants
- Consultation conjointe: généticien et psychologue
  - Explications sur la pathologie, le mode de transmission, la surveillance à mettre en place
  - Examen clinique
  - 1<sup>er</sup> prélèvement sanguin à l'issue de la consultation
- Consultation de rendu de résultat
  - En présence de la psychologue
  - 2<sup>ème</sup> prélèvement
  - Si atteint, organisation du suivi

# La pratique du test présymptomatique chez le sujet mineur

Khadija LAHLOU-LAFORET

Centre de Référence des Maladies Vasculaires Rares  
U.F. de Psychologie et Psychiatrie de Liaison

HEGP



Hôpital européen Georges-Pompidou



# Enjeux

- Connaître le statut génétique de l'enfant en vue d'organiser une prévention, ou de l'en dispenser
- Enjeu majeur pour les parents, **partagés** entre l'envie d'offrir les meilleurs soins possibles et la crainte d'angoisser leur enfant
- La **culpabilité** de la transmission est en toile de fond

Le dispositif proposé à la famille a pour but d'accompagner les parents dans les différents étapes du test, afin de **limiter l'impact psychologique** traumatisant du résultat

## La préparation du test présymptomatique chez l'enfant

- Consultations préparatoires multidisciplinaires, pour **les deux parents**, afin de décider de réaliser le test et de convenir des modalités : temporalité, information de l'enfant, conséquences des résultats.
- **Le respect de l'âge** à partir duquel un bénéfice existe et une prévention est possible a un **sens** pour l'enfant



à la notion de « *bénéfice psychologique* »

## **La réalisation du test**

- **Après une période plus ou moins longue de préparation**
- **Consultations multidisciplinaires (enfant avec ses parents ; enfant seul) :**
  - **rappel de l'information,**
  - **anticipation,**
  - **possibilité d'expression pour l'enfant**

## **L'annonce du résultat**

- **Elle est faite par le généticien à l'enfant et à ses parents**
- **Une consultation psychologique est prévue le jour-même**
- **Cette annonce s'accompagne d'une mise en place des mesures de prévention**
- **La confirmation du résultat est faite dans un deuxième temps, lors d'une consultation multidisciplinaire**

# Modalité du test proposé par notre équipe

## 1<sup>ère</sup> étape

Consultation(s) avec  
Généticien puis  
Psychiatre

Deux parents  
(sans l'enfant)

Informations,  
anticipation,  
décision

Staff

## 2<sup>ème</sup> étape

Consultation avec  
Généticien puis  
Psychiatre

Parents + l'enfant

Test après  
consultation  
généticien et  
psychiatre

prélèvement

Staff

## 3<sup>ème</sup> étape

Consultation avec  
Généticien puis  
Psychiatre

Parents + l'enfant

Annonce du  
résultat à l'enfant  
et ses parents.

Confirmation du  
résultat dans un  
2ème temps

Staff

# Spécificités pour le Syndrome d'Ehlers Danlos vasculaire

- **Le test est envisagé vers l'âge de 14 ans.**
- **Peu de demandes des parents avant cet âge-là. Elles sont alors considérées au cas par cas.**
- **Comment considérer les signes mineurs (hématomes...) : existe-t-il une troisième catégorie entre le test présymptomatique et le test diagnostic ?**



# Conclusions

- 1. Il existe un cadre légal**
- 2. Ce cadre a un sens concernant le développement psychologique de l'enfant**
- 3. En médecine, il peut y avoir des exceptions... à soumettre à la validation d'un groupe ? (mieux cerner le caractère exceptionnel)**
- 4. Les modalités d'accompagnement du test sont essentielles :**
  - Multidisciplinarité**
  - Temporalité**
- 5. Toute avancée thérapeutique (validation d'un traitement par un protocole ?) pourrait avoir des conséquences psychologiques positives importantes pour l'enfant.**