

**INFORMATIONS POUR LES PATIENTES ET PATIENTS**

# CONSENTEMENT ÉCLAIRÉ POUR LES ANALYSES GÉNÉTIQUES

L'objectif d'une analyse génétique est de détecter ou d'exclure une maladie génétique ou une prédisposition à celle-ci par l'analyse du patrimoine génétique. Vous trouverez dans cette fiche des informations importantes sur les points à prendre en compte avant de procéder à une analyse génétique. En outre, vous recevrez des informations sur les domaines d'application ainsi que sur le contexte et la méthodologie des analyses génétiques.

## Information avant l'analyse génétique

L'analyse génétique est volontaire et nécessite votre consentement formel, car elle donne des résultats très personnels. Pour que vous soyez bien informé(e) des possibilités, des conséquences et des limites d'une analyse génétique, il est recommandé de consulter les spécialistes appropriés avant de procéder à une telle analyse.

Vous pouvez et devez prendre le temps d'en discuter et de poser toutes les questions qui vous concernent afin de prendre une décision personnelle et objective. Vous trouverez ci-dessous quelques points essentiels dont vous devriez discuter avant de décider de vous soumettre ou non à un test génétique :

- Importance des analyses génétiques pour les soins médicaux, y compris le diagnostic, l'évolution, les possibilités de prévention et de traitement de la maladie analysée.
- Signification éventuelle des résultats des analyses génétiques pour les autres membres de la famille également.
- Importance de l'analyse ; indication de la possibilité d'un examen non concluant ou d'un résultat inattendu.
- Le risque d'une issue défavorable et les décisions et conséquences qui peuvent en résulter pour vous (y compris les inconvénients éventuels en matière d'assurance).
- Alternatives à une analyse génétique.
- Votre droit de refuser l'analyse proposée.
- Décision sur le stockage de votre matériel d'analyse après l'analyse : stockage pour une éventuelle réutilisation, l'archivage, l'utilisation pour la recherche médicale ou la destruction.
- Coopération avec notre laboratoire partenaire Unilabs pour la réalisation des analyses.
- Informations sur le traitement de vos données de patient et médicales personnelles.
- Informations sur les coûts, la garantie de prise en charge et la prise en charge ou non des coûts par la caisse d'assurance maladie.

## Procédure

Pour les analyses génétiques, on utilise généralement une petite quantité de sang veineux ou de cellules muqueuses buccales provenant d'un prélèvement dans la joue. Vous n'avez pas besoin d'être à jeun pour cette prise de sang. Si un prélèvement dans la joue est prévu, vous ne devez rien boire ou manger une heure avant afin que l'on puisse prélever suffisamment de cellules de la muqueuse buccale. Parfois, d'autres tissus sont utilisés pour des tests génétiques (par exemple, la peau, les cheveux, les muscles).

## Base juridique

En Suisse, la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH, RS 810.12, FF 2018 3509) et ses ordonnances d'application constituent la base légale des tests génétiques.

## Domaines d'application des analyses génétiques

Aujourd'hui, les analyses génétiques fournissent des informations importantes dans presque tous les domaines de la médecine. Les applications peuvent être réparties dans les principaux domaines suivants:

**Les analyses diagnostiques** sont utilisées pour établir ou confirmer un diagnostic génétique d'un problème médical existant. Ils permettent souvent d'établir un diagnostic définitif avec une signification correspondante pour le traitement.

Les analyses **pré-symptomatiques** et prédictives permettent de déterminer si une personne saine est prédisposée à développer une certaine maladie.

Les analyses **prénatales** servent à détecter ou à exclure les maladies génétiques du fœtus. Une distinction est faite entre les tests non invasifs (par exemple, le test du premier trimestre, le test prénatal non invasif) et les tests prénataux invasifs tels que l'amniocentèse ou le prélèvement de villosités choriales (CVS).

L'objectif de l'**étude familiale** est de déterminer si une personne est porteuse d'une modification génétique déjà connue dans la famille et pouvant être transmise à sa descendance. Souvent, la personne examinée ne présente aucun symptôme de la maladie.

Les **analyses somatiques** permettent de déterminer s'il existe des modifications génétiques, par exemple dans les tissus cancéreux. L'objectif premier est d'obtenir des informations sur la thérapie et le pronostic du cancer, mais cela peut aussi révéler une prédisposition familiale au cancer, par exemple.

## Contexte et méthodologie des analyses génétiques

Le génome humain est situé dans le noyau de chaque cellule du corps (à partir des globules rouges) et est constitué d'ADN. Le génome est organisé en 23 paires de chromosomes, dont une paire forme les chromosomes sexuels (XX pour le sexe féminin, XY pour le sexe masculin). Environ 20 000 gènes sont alignés sur les chromosomes et constituent les unités de base du matériel génétique. Quelques gènes sont présents à l'extérieur du noyau de la cellule, dans ce qu'on appelle les mitochondries. L'ensemble des gènes constitue le plan de construction des structures et le métabolisme du corps. Les modifications de ce plan de construction peuvent être à l'origine de certaines maladies. Ces modifications peuvent déclencher avec quasi-certitude une maladie ou ne faire qu'augmenter le risque de maladie.

Les modifications génétiques sont généralement recherchées à deux niveaux différents:

- 1. Au niveau des chromosomes:** changements dans le nombre ou la structure des chromosomes (anomalies chromosomiques). Les grandes anomalies chromosomiques sont généralement détectées par une analyse chromosomique microscopique. De petites anomalies chromosomiques peuvent également être à l'origine de tableaux cliniques graves ; toutefois, elles ne peuvent être détectées qu'au moyen d'une analyse moléculaire des chromosomes à haute résolution (array-CGH).
- 2. Au niveau des gènes:** modifications de la séquence ADN des gènes causant des maladies (mutations génétiques). Les mutations génétiques sont détectées par diverses méthodes moléculaires. La recherche d'une mutation génétique peut se concentrer sur un gène spécifique, ou bien de nombreux gènes, voire le génome entier, peuvent être analysés simultanément (séquençage à haut débit). Si l'on examine l'ensemble du génome, l'interprétation des données est très exigeante. En outre, l'analyse simultanée de nombreux gènes augmente le risque d'identifier des changements dans les gènes qui ne sont pas directement liés à la recherche ou à la maladie en question (ce que l'on appelle des découvertes fortuites) ou pour lesquels on ne sait pas encore s'ils ont une signification clinique, c'est-à-dire s'ils sont ou non à l'origine de la maladie.