

**Version illustrée**

Janvier 2023

# Notice d'information pour les examens de génétique constitutionnelle

## TABLE DES MATIÈRES

Rappel de vos droits +

Pour aller plus loin +

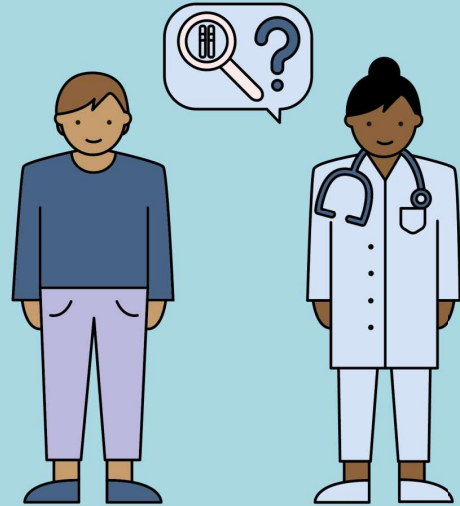
- 1 Qu'est-ce que c'est, un test génétique ?
- 2 Qu'est-ce c'est, un gène ?
- 3 L'information génétique : tous uniques, tous différents
- 4 Qu'est-ce que c'est, une maladie génétique ?
- 5 Comment survient une maladie génétique ?
- 6 Pourquoi on lit les gènes ?
- 7 Quels sont les résultats possibles du test génétique ?
- 8 Devez-vous informer votre famille et comment ?
- 9 Êtes-vous obligé de faire le test ?
- 10 Comment vos prélèvements et vos données pourront-ils être utilisés après le test génétique ?

# 1 Qu'est-ce que c'est, un test génétique ?

Vous allez chez le docteur pour chercher à comprendre votre maladie, trouble ou handicap.

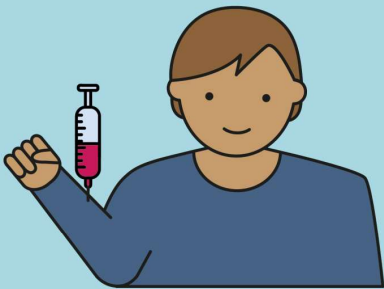


Il vous propose de faire un test génétique.

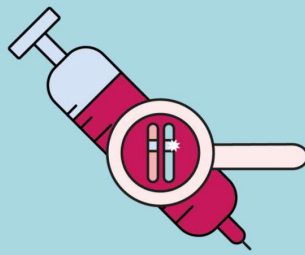


3

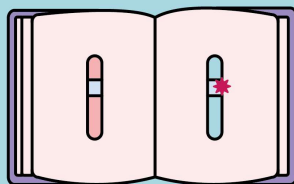
Le test génétique commence par une prise de sang. C'est votre prélèvement.



Dedans il y a vos gènes.

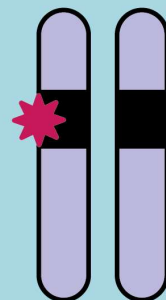


On va lire vos gènes.



On cherche une différence génétique qui peut expliquer votre maladie, trouble ou handicap.

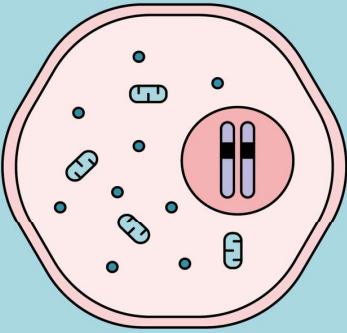
Peut être qu'on ne pourra pas la trouver.



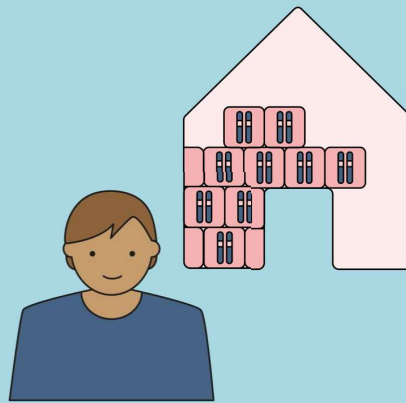
4

## 2 Qu'est-ce que c'est, un gène ?

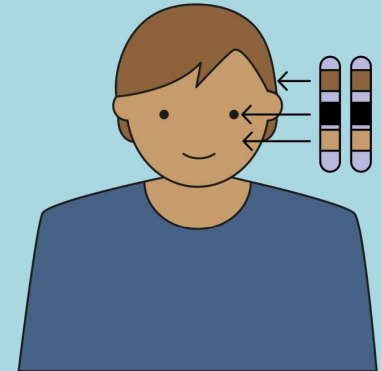
Votre corps est composé de milliards de cellules. Dans vos cellules, il y a vos gènes.



Les gènes contiennent les informations pour le fonctionnement du corps.



Ils déterminent par exemple la couleur de vos yeux, vos cheveux, votre peau...

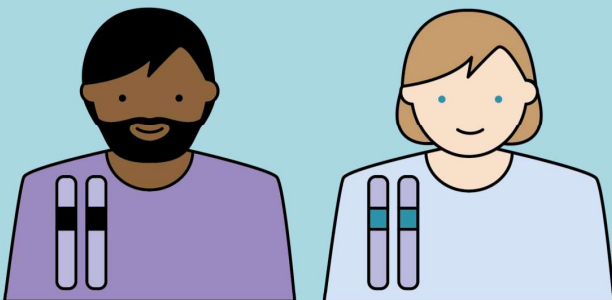


5

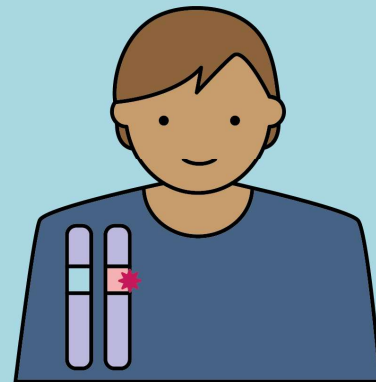
## 3 L'information génétique : tous uniques, tous différents

Entre vos gènes et ceux d'une personne qui n'est pas de votre famille, il y a très peu de différences.

Ces différences génétiques et vos conditions de vie (alimentation, tabac, sport...) vous rendent unique.



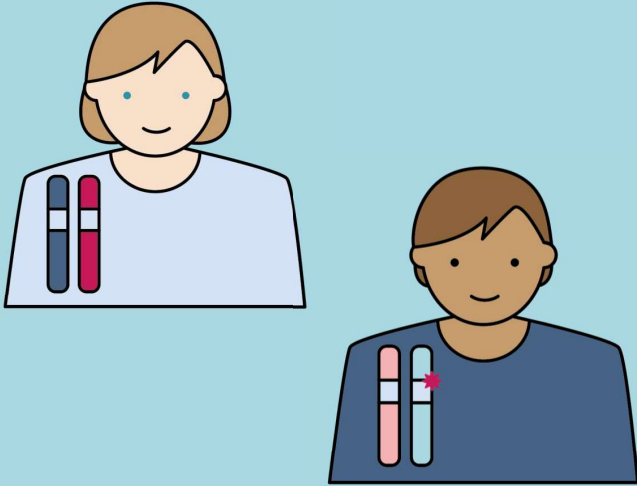
La plupart des différences génétiques ne donnent pas une maladie, un trouble ou handicap mais cela arrive parfois.



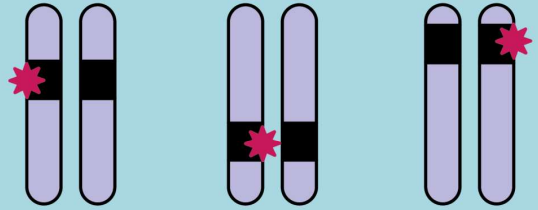
6

#### 4 Qu'est-ce que c'est, une maladie génétique ?

Une maladie génétique est une maladie causée par une différence génétique.



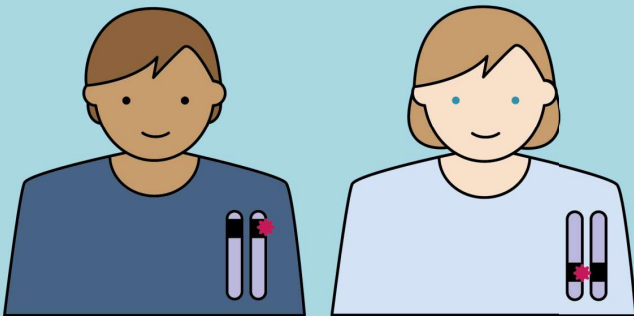
Parce qu'il y a beaucoup de gènes, il existe beaucoup de maladies génétiques différentes : on en compte plus de 6 000.



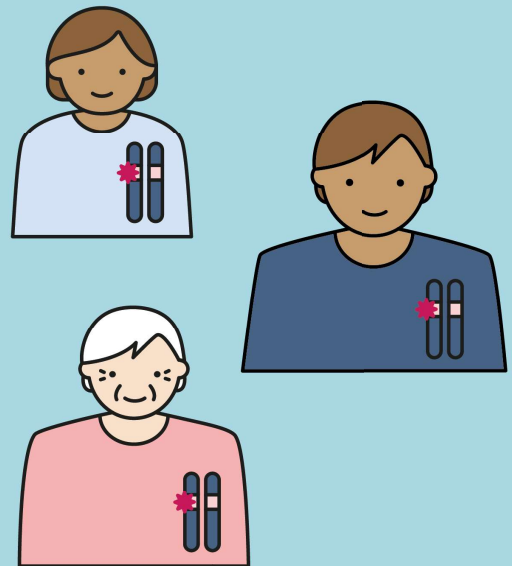
7

Cependant, peu de personnes ont la même maladie génétique.

C'est pourquoi on les appelle aussi souvent des maladies rares.



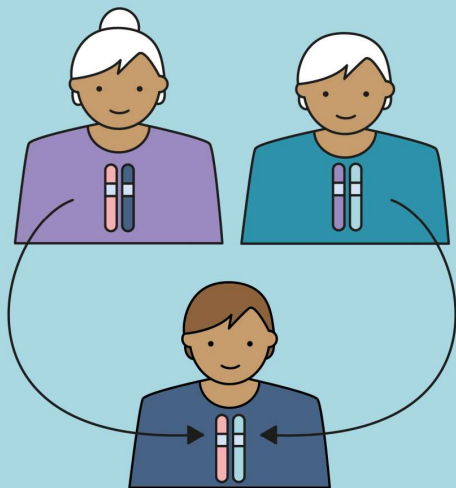
Les maladies génétiques peuvent apparaître à des âges différents.



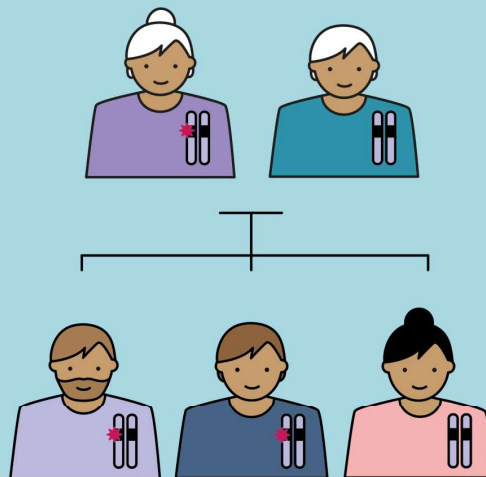
8

## 5 Comment survient une maladie génétique ?

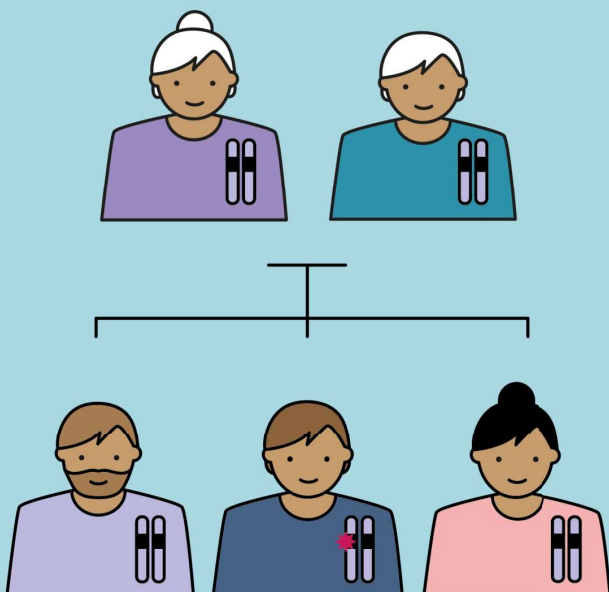
La majorité de vos gènes sont présents en 2 copies. Quand vous êtes né, vous avez reçu 1 copie de votre mère et 1 copie de votre père.



Une différence génétique peut être transmise par vos parents et être présente chez d'autres membres de votre famille.

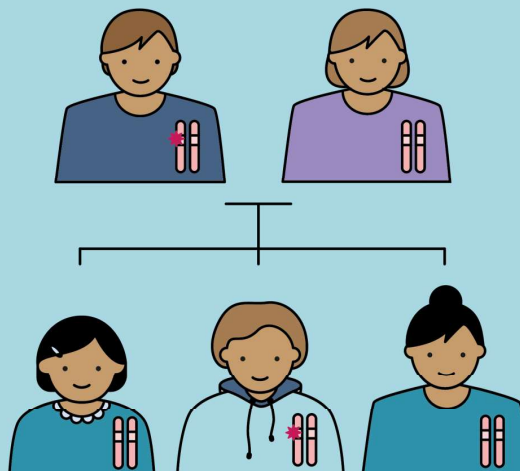


Une maladie génétique peut aussi apparaître par hasard.



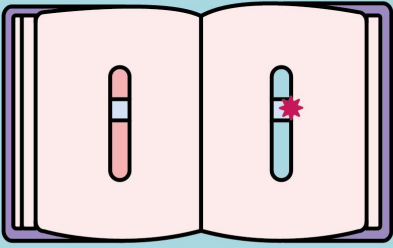
Dans tous les cas, elles pourront parfois être transmises à vos enfants. Votre docteur pourra vous donner des explications.

[Voir la rubrique « Pour aller plus loin »](#)



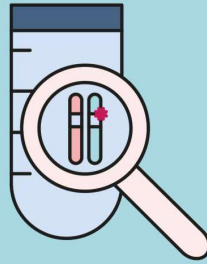
## 6 Pourquoi on lit les gènes ?

On va lire vos gènes pour chercher la différence génétique qui cause peut-être votre maladie, votre trouble ou votre handicap.



Etant donné le grand nombre de différences génétiques, le défi est de trouver la différence qui explique votre maladie, trouble ou handicap.

C'est comme chercher une aiguille dans une botte de foin !



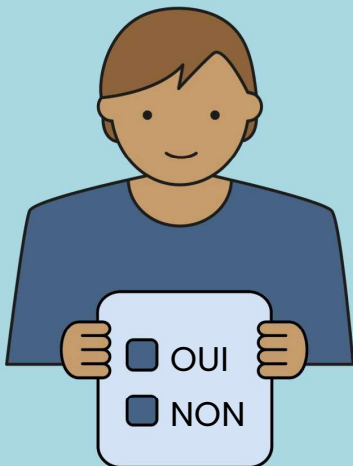
Pour aider à la trouver, il est possible que vos parents soient aussi invités à faire un test génétique.



11

## 7 Quels sont les résultats possibles du test génétique ?

Vous pouvez choisir de connaître ou non vos résultats. Il faudra le dire au moment de la signature du consentement.



Si vous souhaitez connaître vos résultats, le docteur vous les expliquera en consultation.



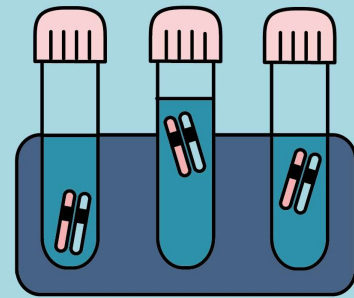
12

Trois résultats sont possibles :

- Une différence génétique explique votre maladie, trouble ou handicap.
- Une différence génétique peut peut-être expliquer votre maladie, trouble ou handicap. Il faudra faire d'autres recherches pour le confirmer.
- Aucune différence génétique ne permet d'expliquer votre maladie, trouble ou handicap à ce jour.

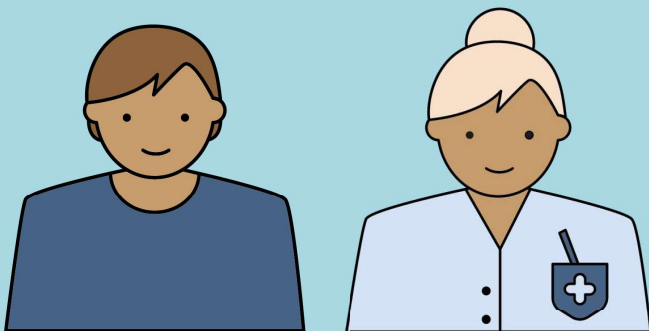
Les connaissances évoluent.  
Il est possible de trouver plus tard une différence génétique que l'on ne connaît pas encore pour expliquer votre maladie, trouble ou handicap.

Si vous êtes d'accord, vos données pourront être analysées à nouveau pour chercher cette différence génétique.  
Si cela arrive, votre docteur vous en informera.



13

Si besoin, un psychologue pourra vous accompagner.



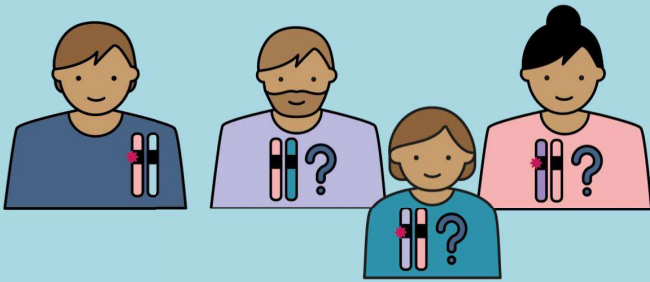
Votre docteur pourra aussi vous donner les noms d'associations pour pouvoir parler avec d'autres patients et familles.



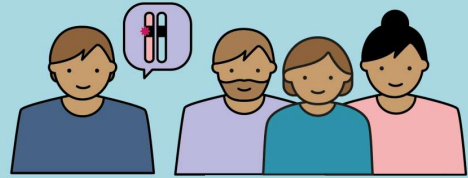
14

## 8 Devez-vous informer votre famille et comment ?

Si l'on découvre que vous êtes porteur d'une différence génétique responsable de votre maladie, trouble ou handicap, elle peut se retrouver chez d'autres membres de votre famille.



Si cette différence génétique peut avoir des conséquences graves pour la santé des membres de votre famille, la loi oblige de les informer.

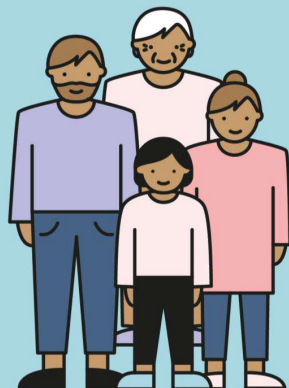


15

Le docteur vous dira quelles personnes il faudra informer.

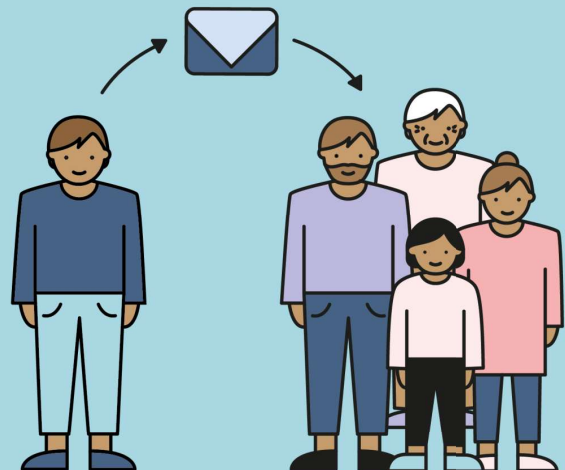


Ils pourront alors voir un docteur qui va les conseiller pour faire ou non un test génétique.



Vous pourrez informer directement les membres de votre famille concernés.

Si vous ne voulez pas informer votre famille, vous pouvez demander au docteur de le faire. Il faut le dire lorsque vous signez le consentement ou au moment du rendu des résultats.



16



Si vous demandez à votre docteur d'informer votre famille, il leur enverra une lettre sans dire ni votre nom ni votre maladie, trouble ou handicap.

Si possible, la communication familiale est à favoriser.



Si vous refusez que l'information soit transmise par vous-même ou par votre docteur, les membres de votre famille concernés pourraient demander réparation en justice.

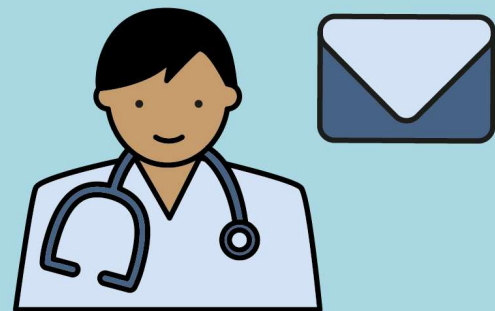


17

Si vous ne voulez pas connaître les résultats de votre test génétique, vous pouvez quand même demander au docteur de prévenir votre famille si besoin.



Si vous avez fait un don de spermatozoïdes ou d'ovules pour des couples stériles, vous pouvez autoriser le docteur à informer le responsable du centre d'Assistance médicale à la procréation.

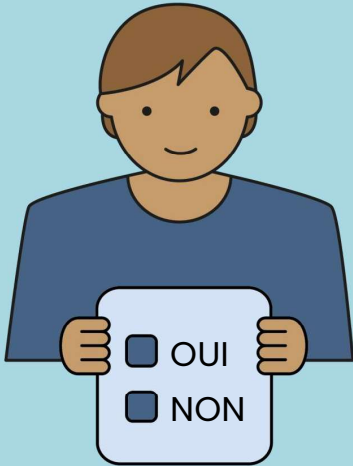


18

9 Êtes-vous obligé de faire le test ?

Vous n'êtes pas obligé.

Vous pouvez accepter de le faire ou non.



10 Comment vos prélèvements et vos données pourront-ils être utilisés après le test génétique ?

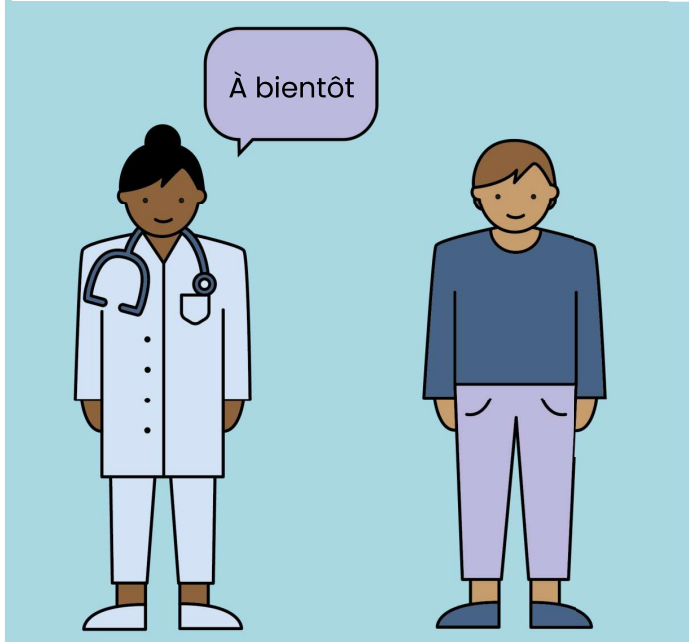
Vos prélèvements et vos données provenant du test génétique peuvent servir plus tard à la recherche pour faire avancer les connaissances.



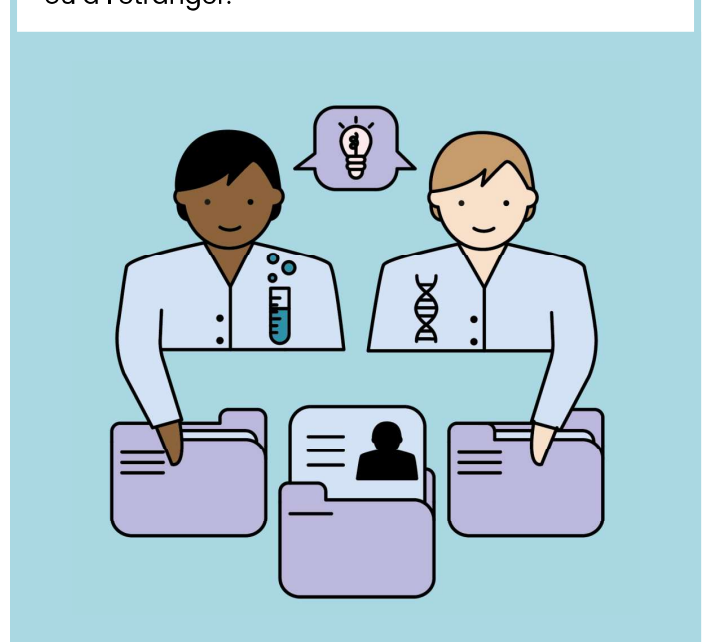
Vous pouvez décider de participer ou non à ces futures recherches. Si vous n'êtes pas ou plus d'accord, il suffira de le dire à votre docteur.



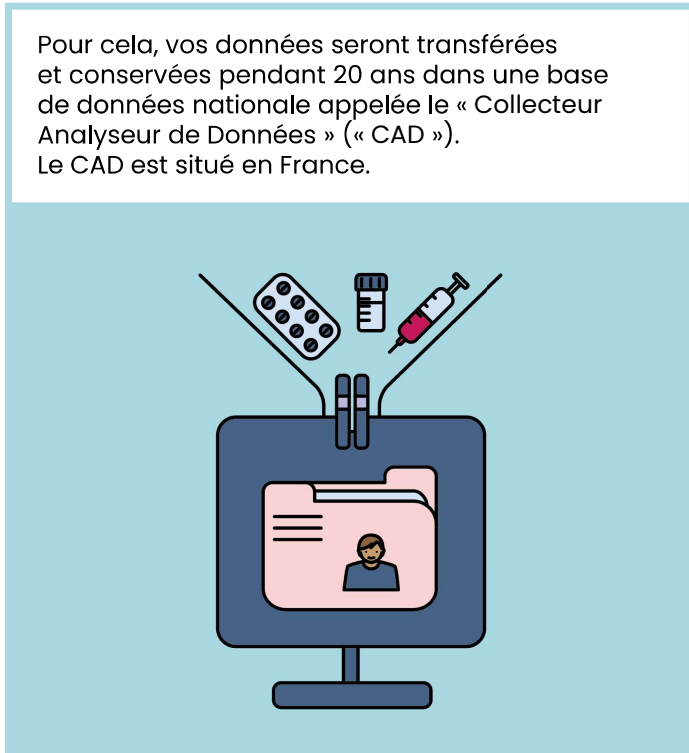
Vous verrez toujours votre docteur, quelle que soit la décision que vous prendrez.



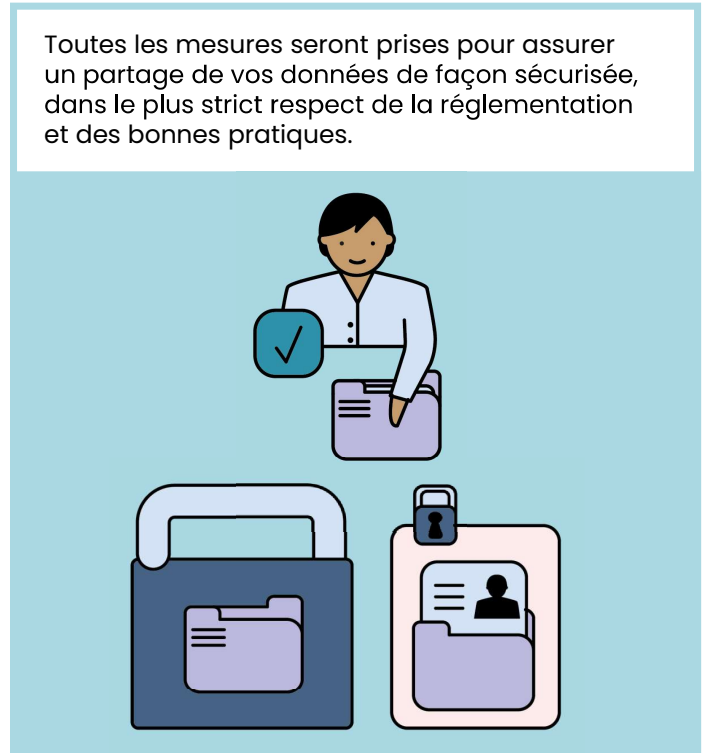
Si vous acceptez, vos données pourront servir à faire de nouvelles recherches en France ou à l'étranger.



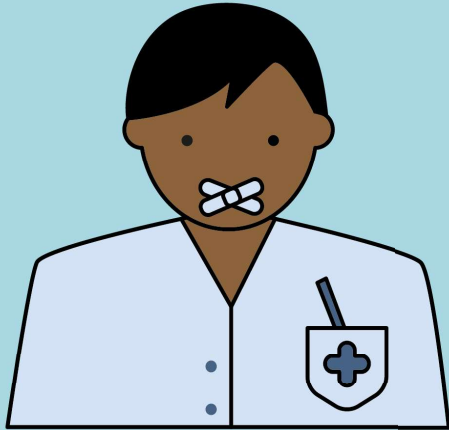
Pour cela, vos données seront transférées et conservées pendant 20 ans dans une base de données nationale appelée le « Collecteur Analyseur de Données » (« CAD »). Le CAD est situé en France.



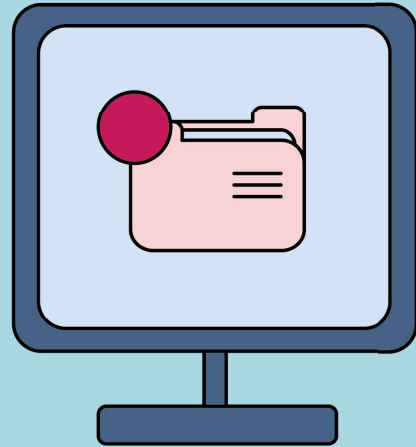
Toutes les mesures seront prises pour assurer un partage de vos données de façon sécurisée, dans le plus strict respect de la réglementation et des bonnes pratiques.



Personne ne pourra vous identifier directement.  
La règle du secret médical s'applique à toutes  
vos données.



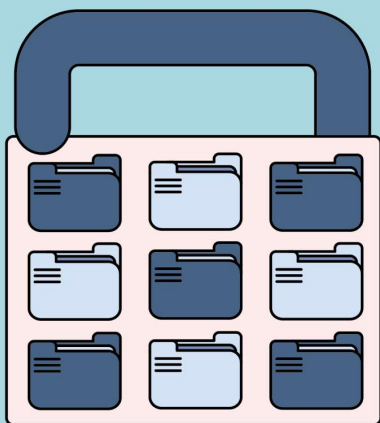
Si vous ne vous y opposez pas, vous serez informé  
des découvertes des chercheurs concernant  
votre santé.



23

Vos données seront partagées uniquement  
pour des projets qui ont reçu une autorisation.

Vos données ne feront l'objet d'aucun transfert  
en dehors du CAD.



Les informations concernant ces projets  
de recherche sont sur le site internet  
du Plan France Médecine Génomique 2025.



<https://pfm2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>.

24



## Rappel de vos droits

- Vous pouvez poser des questions si vous ne comprenez pas quelque chose. Les docteurs sont là pour y répondre.
- Vous pouvez demander à voir vos données et leurs utilisations.
- Vous pouvez demander à corriger vos données.
- Vous pouvez demander à effacer vos données à tout moment. Mais les données indispensables pour faire aboutir une recherche déjà en cours seront tout de même utilisées jusqu'à la fin de cette recherche.

- Vous avez le droit de demander de geler temporairement l'utilisation de certaines de vos données.
- Vous pouvez vous opposer au partage de vos données pour la recherche.
- Vous pouvez choisir ce que vont devenir vos données après votre décès.

Vous pouvez exercer vos droits à tout moment.

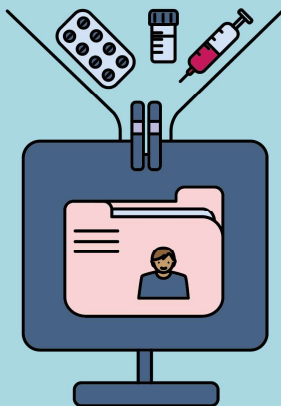
Vous pouvez aussi envoyer une demande à l'adresse ([dpo-cad@aviesan.fr](mailto:dpo-cad@aviesan.fr)) ou en écrivant à :

« Fresk, Collecteur Analyseur de Données (CAD), DPO, 10 rue Eliane Jeannin-Garreau, 75015 Paris", ou aller sur le site internet du Plan France Médecine Génomique 2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr>) en justifiant de votre identité.

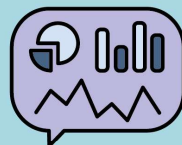
- Vous pouvez également envoyer une réclamation à la CNIL en cas de problème concernant l'utilisation de vos données.
- Vous retrouverez toutes ces informations sur le site internet du PFMG2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr/Protection-des-donnees-et-exercice-vos-droits/>).

25

Sauf opposition de votre part, les résultats de votre test génétique seront envoyés de manière sécurisée et confidentielle à la Banque Nationale de Données des Maladies Rares (BNDMR).

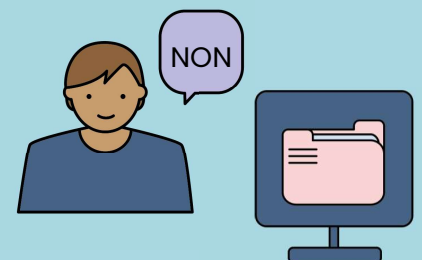


Cette base de données de santé permettra de produire de nouvelles connaissances en dehors du CAD.



Vous pouvez vous opposer à l'usage de vos données dans cette base en vous adressant à votre docteur ou en remplissant le formulaire : [www.bndmr.fr/espace-patients/mes-droits/](http://www.bndmr.fr/espace-patients/mes-droits/).

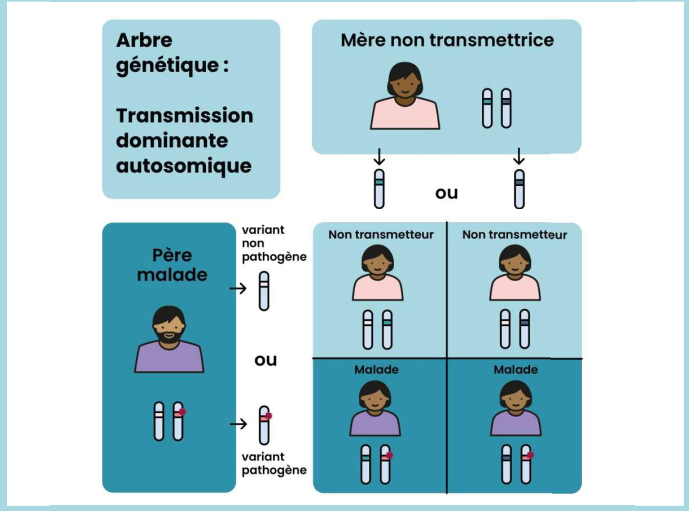
Vous pouvez également retrouver les recherches réalisées ou en cours sur ces données : [www.bndmr.fr/espace-patients/transparence/](http://www.bndmr.fr/espace-patients/transparence/).



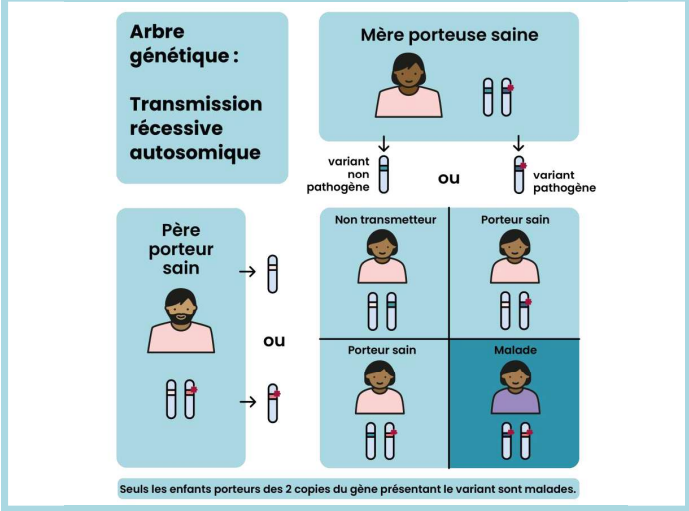
26

**+** Pour aller plus loin

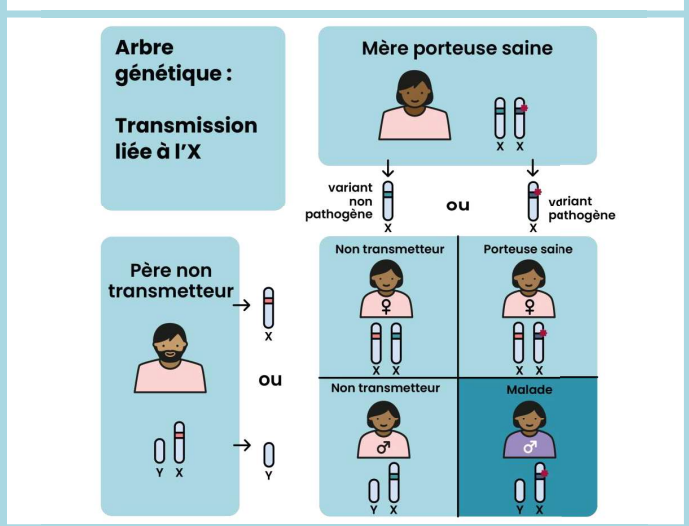
Pour certaines maladies, il suffit qu'une seule copie du gène présente la différence pour être malade, on parle de transmission dominante.



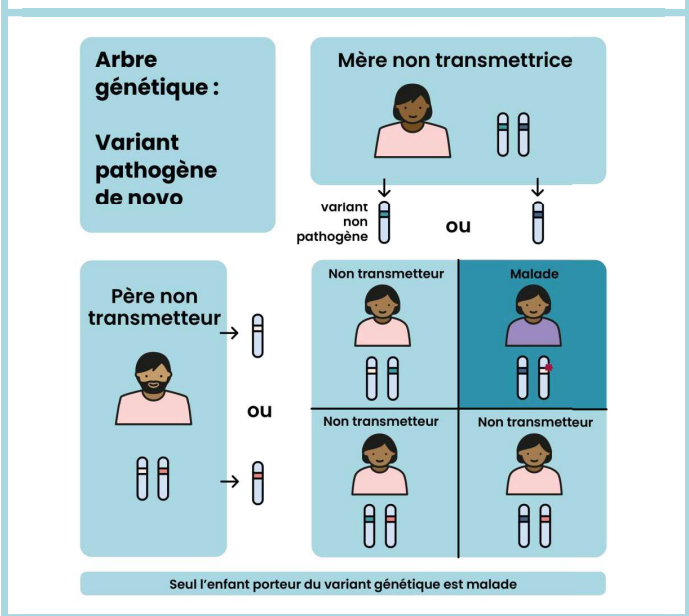
Dans d'autres cas, il faut que les 2 copies du gène présentent la différence pour être malade, on parle de transmission récessive.



Les gènes sont rangés en chromosomes. Pour d'autres maladies, la différence est située sur le chromosome X. Les femmes possèdent deux chromosomes X tandis que les hommes possèdent un chromosome X et un chromosome Y. On parle dans ce cas de transmission liée à l'X.



Parfois, la différence génétique survient de façon accidentelle : elle n'est pas transmise par les parents, on parle de différence de novo.



Notes

Notes



©Inserm, 2023. Ces notices ont été créées par le groupe de travail « Notices d'information » coordonné par le Collège des relecteurs de l'Inserm dans le cadre des activités pilotées par le service Sciences et société. Du fait de la détention par l'Inserm de droits de propriété intellectuelle, toute reproduction intégrale ou partielle, traduction, ou adaptation des contenus provenant de ce document doit faire l'objet d'une demande préalable et écrite auprès du Collège des relecteurs de l'Inserm ([college.relecteurs@inserm.fr](mailto:college.relecteurs@inserm.fr)).

**Pour plus d'information :**

<https://www.inserm.fr/nous-connaitre/college-relecteurs-inserm/>

Création graphique et illustrations : Flore Avram

Les images de ce document ne sont pas libres de droit.