

Version mineurs

Janvier 2023

Notice d'information pour les examens de génétique tumorale

TABLE DES MATIÈRES

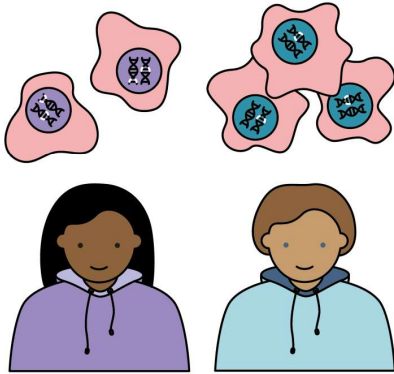
Rappel de vos droits



- 1 Pourquoi effectuer un examen de génétique tumorale ?
- 2 Qu'est-ce que l'ADN, l'ARN, un gène et un génome ?
- 3 Quelles sont les caractéristiques génétiques d'une tumeur ?
- 4 Qu'est-ce qu'un examen de génétique tumorale ?
- 5 Quels sont les résultats possibles de l'examen de génétique tumorale ?
- 6 Va-t-on en parler à votre famille ?
- 7 Êtes-vous obligé d'effectuer cet examen ?
- 8 Comment vos prélèvements et vos données pourront-ils être utilisés après l'examen de génétique tumorale ?

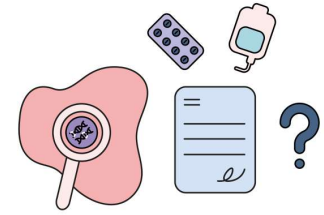
1 Pourquoi effectuer un examen de génétique tumorale ?

Chaque tumeur est différente et a un potentiel de progression différent.



Une meilleure connaissance des caractéristiques génétiques d'une tumeur permet parfois de préciser le diagnostic, le risque de progression, et aussi de proposer un traitement plus adapté.

Ces nouveaux traitements sont adaptés aux caractéristiques génétiques de la tumeur : c'est ce qu'on appelle de la médecine de précision. Les traitements ont pour objectif de cibler spécifiquement la tumeur pour la détruire. Ils viennent en plus des traitements déjà existants.



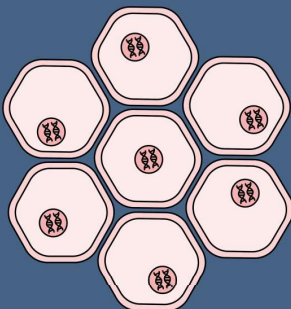
L'examen de génétique tumorale permet de rechercher les caractéristiques génétiques propres à votre tumeur.

Vous trouverez sur le site de l'Institut National du Cancer des informations plus complètes sur le sujet : <http://www.e-cancer.fr>

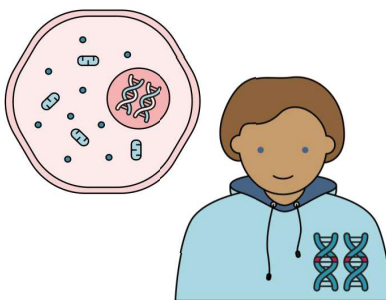
3

2 Qu'est-ce que l'ADN, l'ARN, un gène et un génome ?

Votre corps est composé de milliards de cellules, imbriquées les unes avec les autres et ayant chacune une fonction précise. Par exemple : les cellules musculaires, les globules blancs, les neurones...

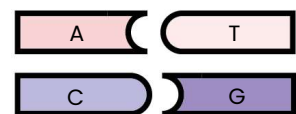


Chaque cellule de votre corps contient de l'ADN, rangé sous forme de chromosomes. Tout le matériel génétique d'un individu constitue son génome, l'ensemble de son ADN.



L'ADN est un code composé de 4 briques élémentaires, symbolisées par les lettres A, T, G, C.

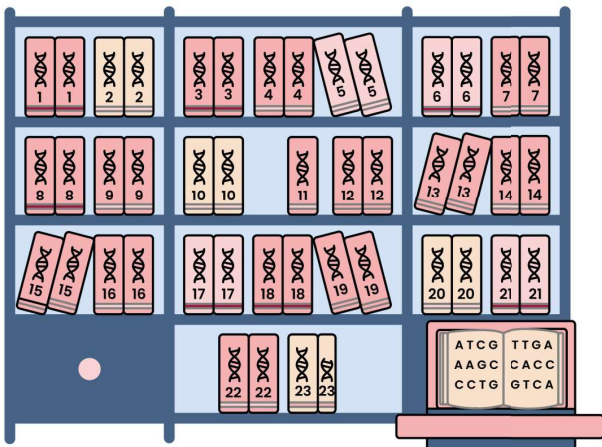
L'ADN est le support de toutes les informations nécessaires au développement et au fonctionnement du corps.



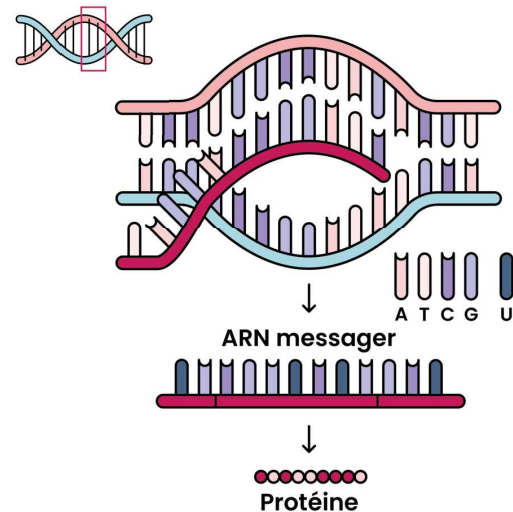
4

L'ADN est rangé en chromosomes comme des livres. Il est organisé en blocs d'information appelés des gènes, un peu comme les chapitres d'un livre.

Il y a environ 23 000 gènes qui permettent la production de protéines chez l'être humain.



Pour un gène donné, à partir de l'ADN de nos cellules est produit l'ARN messager. L'ARN messager contient les instructions pour fabriquer des protéines nécessaires au fonctionnement des cellules.



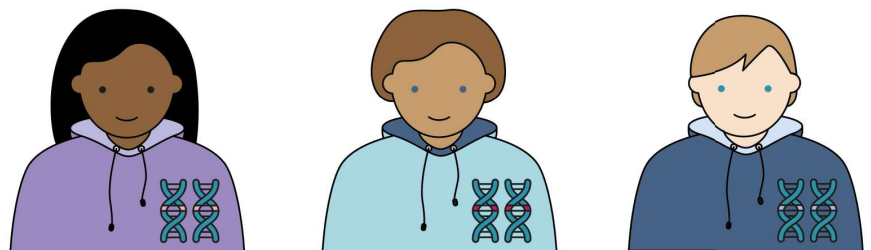
Chaque protéine a une fonction différente. Par exemple, certaines protéines interviennent pour définir la couleur des yeux, des cheveux, de la peau.



Personne dans le monde n'a le même génome que vous (sauf si vous avez un vrai jumeau).

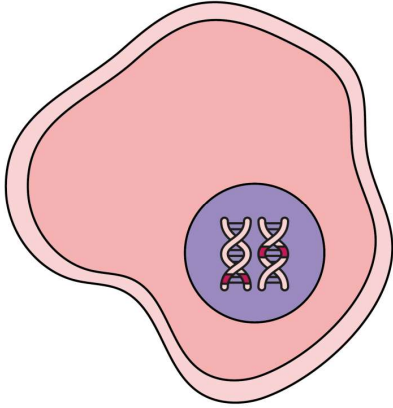
Il y a peu de différences entre votre génome et celui d'une personne qui n'est pas de votre famille. Ces différences sont appelées variants.

Vos variants génétiques et vos conditions de vie (alimentation, sport...) vous rendent unique.

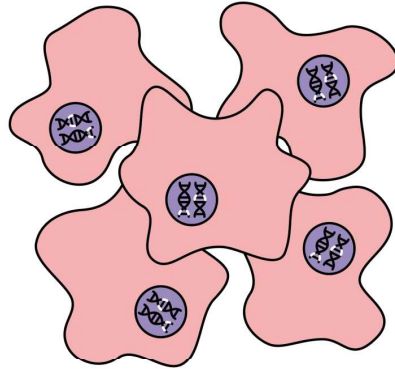


3 Quelles sont les caractéristiques génétiques d'une tumeur ?

Une tumeur est causée par une accumulation de variants dans l'ADN de certaines cellules du corps.

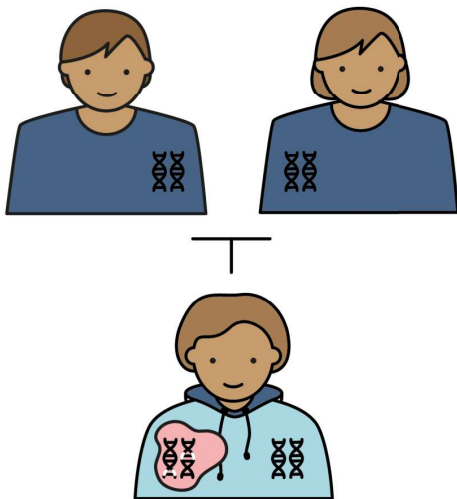


À cause de ces variants, ces cellules ne fonctionnent plus bien. Elles se multiplient beaucoup.

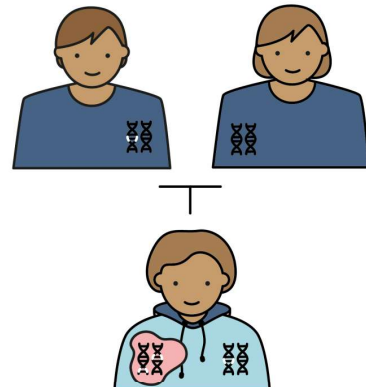


7

La plupart du temps, les variants de la tumeur sont apparus au cours de la maladie et ne se retrouvent pas dans les autres cellules du corps. Ils ne sont pas hérités des parents.



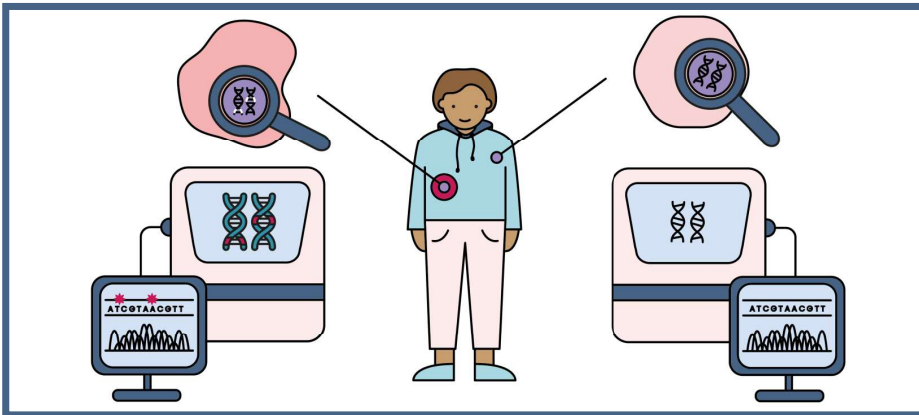
Mais dans certains cas, des variants impliqués dans le développement de la tumeur sont aussi présents dans les autres cellules du corps. Ils existaient avant la formation de la tumeur, depuis le moment de la fécondation. Ils sont héréditaires car ils peuvent être hérités d'un parent. Ces variants donnent un risque plus élevé d'avoir un cancer.



8

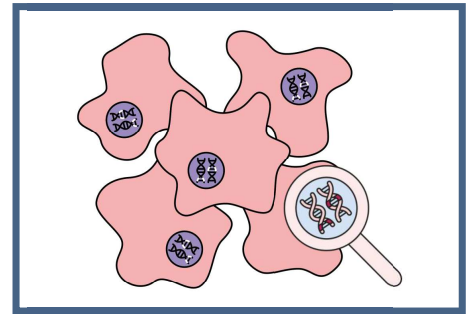
4 Qu'est-ce qu'un examen de génétique tumorale ?

L'examen de génétique tumorale consiste à séquencer l'ADN de votre tumeur ainsi que l'ADN des cellules de votre corps. L'ADN de ces cellules est comparé avec l'ADN tumoral. Le séquençage de l'ARN est aussi effectué. Chaque séquençage apporte des informations complémentaires.



Des prélèvements de la tumeur ou autres peuvent être réalisés à différents moments de votre maladie.

Ils sont conservés pendant plusieurs années et peuvent être réutilisés pour cet examen génétique.

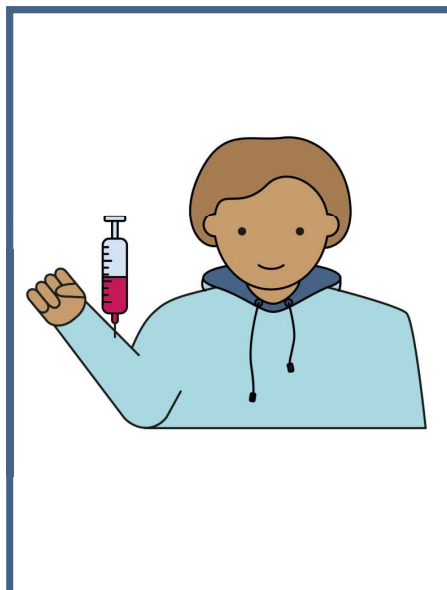


Il faut parfois faire un nouveau prélèvement de votre tumeur.

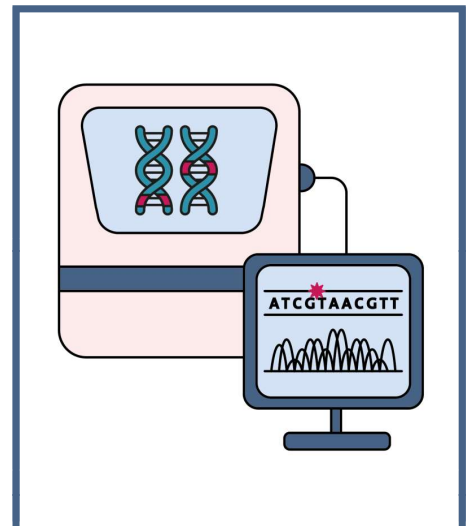
Le médecin en discutera alors avec vous et vous demandera votre accord.



Souvent, on vous fera aussi une prise de sang au moment de l'examen.



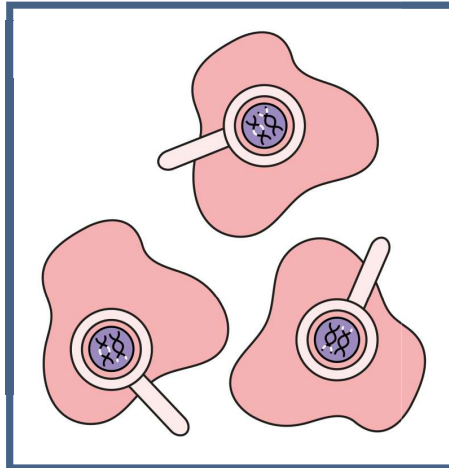
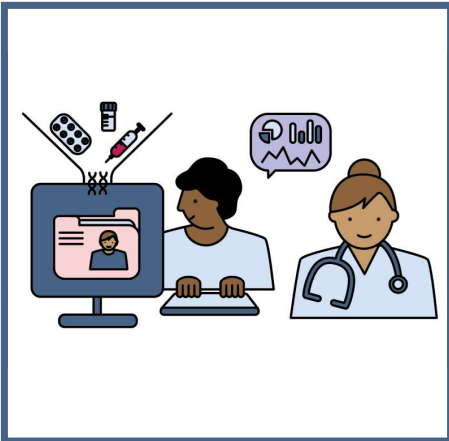
La lecture de l'ADN et de l'ARN est aujourd'hui possible mais leur interprétation reste difficile et limitée aux connaissances actuelles.



Les nouvelles technologies de séquençage produisent de grandes quantités de données, analysées grâce à des outils informatiques puissants combinés à l'expertise de différents spécialistes.

Étant donné le grand nombre de variants génétiques dans les tumeurs, le défi consiste à identifier ceux qui ont un impact réel sur le développement de votre maladie.

Cela peut permettre d'identifier un traitement adapté à la tumeur. Mais actuellement, il n'existe pas toujours un traitement ciblé pour les variants trouvés.

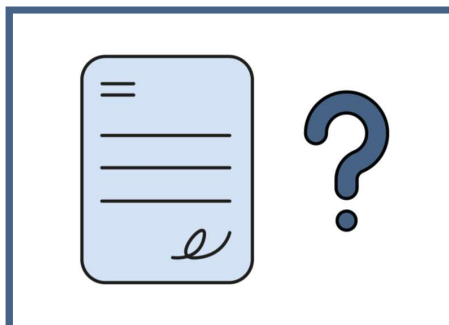
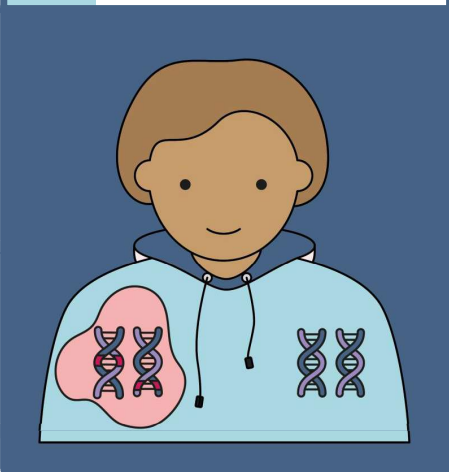


5 Quels sont les résultats possibles de l'examen de génétique tumorale ?

a. **Les variants génétiques identifiés sont présents seulement dans la tumeur**

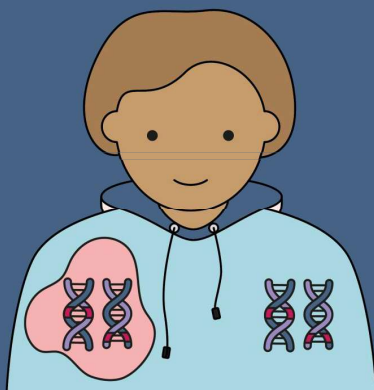
Les variants génétiques identifiés peuvent permettre au médecin de vous prescrire un traitement ciblé ou de vous proposer de participer à un essai clinique pour un traitement en cours d'évaluation.

Si ce n'est pas possible, votre médecin vous proposera la prise en charge la plus adaptée.



b.

Les variants identifiés dans la tumeur sont héréditaires et peuvent expliquer la survenue de votre maladie



Si vos parents et vous êtes d'accord pour connaître ces résultats, votre médecin vous orientera vers une consultation dite « d'oncogénétique ».

Un suivi personnalisé pour vous et les membres de votre famille concernés sera proposé.



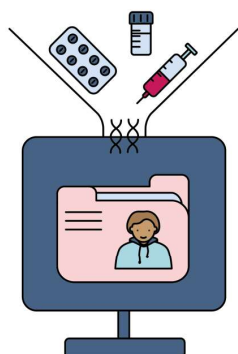
13

Les connaissances évoluent. Il est possible de trouver plus tard des variants génétiques que l'on ne connaît pas encore pour expliquer votre maladie.

Si vous et vos parents êtes d'accord, les données générées par l'examen seront conservées.

Elles pourront être analysées à nouveau pour chercher ce variant génétique.

Si cela arrive, votre médecin généticien vous en informera.



Si besoin, un psychologue pourra vous accompagner.

Votre médecin pourra aussi vous donner les coordonnées d'associations pour échanger avec d'autres patients et familles.



14



Dans le cas où on découvre un variant génétique héréditaire pouvant expliquer votre maladie

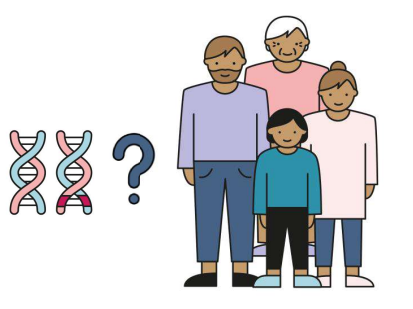
6 Va-t-on en parler à votre famille ?

Suite à la consultation d'oncogénétique et si on trouve un variant génétique héréditaire pouvant expliquer votre maladie, d'autres membres de votre famille sont peut-être concernés.

En effet, les caractéristiques génétiques d'une personne sont en partie partagées par différents membres de sa famille (parents, frère, sœur, cousin, cousine, oncle, tante...).

Si les conséquences de ce variant génétique peuvent être graves et conduire à un suivi médical particulier, la loi impose d'informer les membres de votre famille concernés.

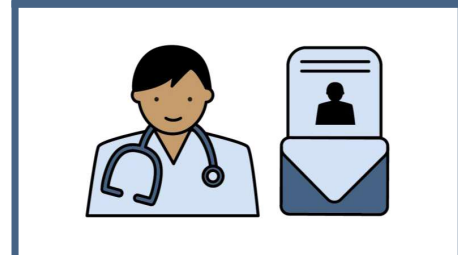
Le médecin dira qui doit être informé.



Ils pourront alors rencontrer en consultation un médecin généticien qui les conseillera sur l'utilité ou non d'effectuer un examen génétique.

Vos parents pourront informer directement les membres de votre famille concernés ou demander au médecin de le faire.

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

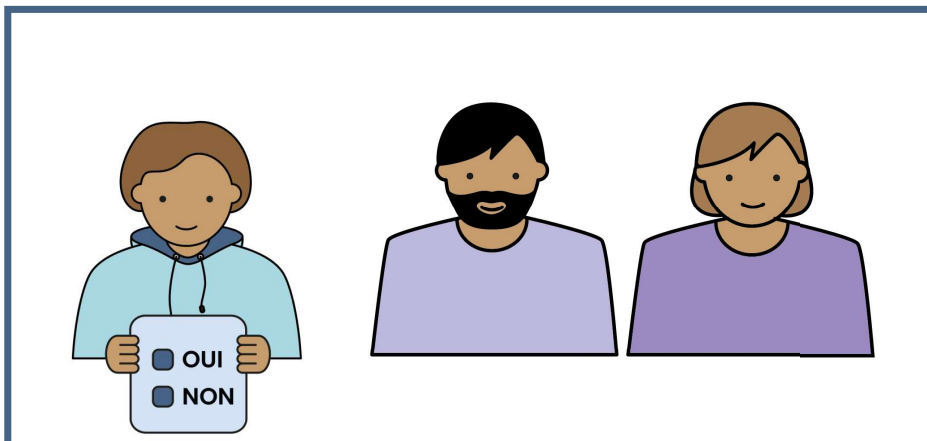


Si vous ne voulez pas connaître les résultats de votre examen génétique, vous pouvez quand même demander au médecin de prévenir votre famille s'il y a une information importante pour eux.

7 Êtes-vous obligé d'effectuer cet examen ?

Vous n'êtes pas obligé.

Vos parents décideront avec vous de le faire ou non.



8 Comment vos prélèvements et vos données pourront-ils être utilisés après l'examen de génétique tumorale ?

Des travaux de recherche sur vos données provenant de l'examen de génétique tumorale et sur vos prélèvements peuvent être réalisés plus tard pour faire avancer les connaissances.



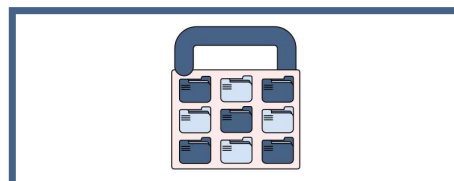
Avec vos parents, vous pouvez décider de participer ou non à ces futures recherches. Si vous n'êtes pas ou plus d'accord, il vous suffira de le dire au médecin.

Vous continuerez à être suivi régulièrement par votre médecin quelle que soit la décision que vous prendrez avec vos parents.

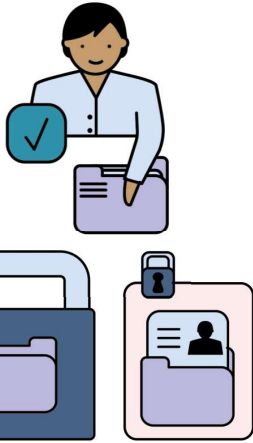


Si vos parents et vous acceptez, vos données pourront être partagées avec des équipes de recherche en France ou à l'étranger.

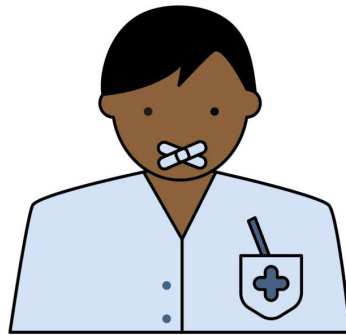
Pour cela, vos données seront transférées et conservées pendant 20 ans dans une base de données nationale appelée le "Collecteur Analyseur de Données" ("CAD"). Le CAD est situé en France.



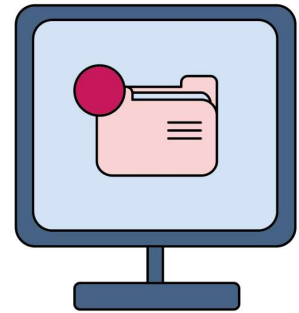
Toutes les mesures seront prises pour assurer un partage de vos données de façon sécurisée, dans le plus strict respect de la réglementation et des bonnes pratiques.



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



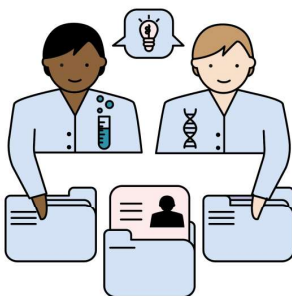
Si vous et vos parents ne vous y opposez pas, vous serez informé des découvertes des chercheurs concernant votre santé.



19

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. Seuls les résultats des projets de recherche peuvent être exportés du CAD par les chercheurs.



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/>



20



Rappel de vos droits

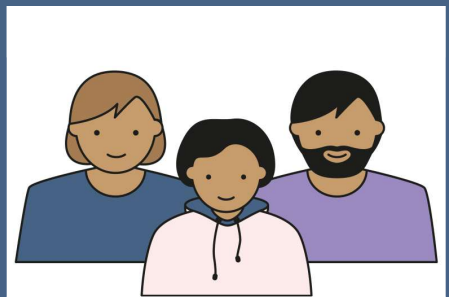
- Vous pouvez poser des questions si vous ne comprenez pas quelque chose. Les médecins sont là pour y répondre.
- Vous et vos parents pouvez demander à voir vos données et leurs utilisations.
- Vous et vos parents pouvez demander à corriger vos données.
- Vous et vos parents pouvez demander à effacer 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 et vos parents avez le droit de demander de geler temporairement l'utilisation de certaines de vos données.

- Vous et vos parents avez le droit de vous opposer au partage de vos données pour la recherche.

Vous et vos parents pouvez exercer vos droits à tout moment. Il faut le dire à votre médecin.

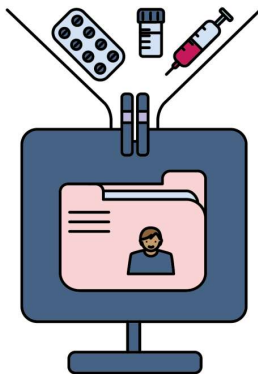
Vous pouvez aussi envoyer une demande à l'adresse (dpo-cad@aviesan.fr) ou en écrivant à :
« Fresk, Collecteur Analyseur de Données (CAD), DPO, 10 rue Eliane Jeannin-Garreau, 75015 Paris », ou aller sur le site internet du Plan France Médecine Génomique 2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr>) en justifiant de votre identité.

Vous retrouverez toutes ces informations sur le site internet du Plan France Médecine Génomique 2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr/protection-des-donnees-et-exercice-vos-droits/>).



21

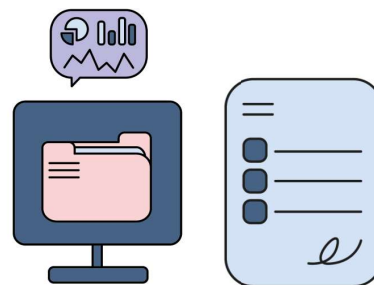
Sauf opposition de votre part et de celle de vos parents, les résultats de votre examen génétique seront envoyés de manière sécurisée et confidentielle à la Plateforme de données en cancérologie.



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

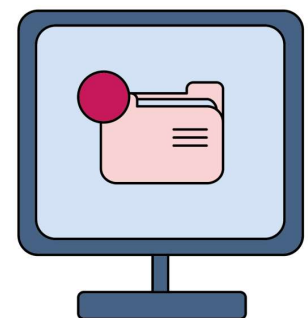
Vos parents et vous pouvez vous opposer à l'usage de vos données dans cette base en vous adressant à votre médecin ou en remplissant le formulaire :

<https://lesdonnees.e-cancer.fr>



Vous pouvez également retrouver les études menées ou en cours sur ces données :

<https://lesdonnees.e-cancer.fr>



22

NOTES

FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025

aviesan

Inserm

La science pour la santé
From science to health

©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).

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.