

Version illustrée

Parents

Janvier 2023

Notice d'information pour les examens de génétique constitutionnelle

TABLE DES MATIÈRES

Rappel de vos droits +

Pour aller plus loin +

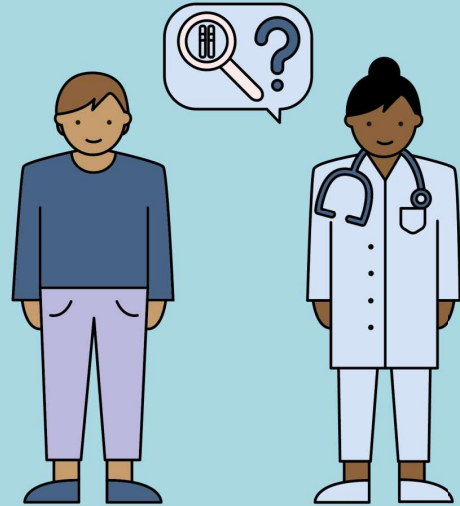
- 1 Qu'est-ce que c'est, un test génétique ?
- 2 Qu'est-ce c'est, un gène ?
- 3 L'information génétique : tous uniques, tous différents
- 4 Qu'est-ce que c'est, une maladie génétique ?
- 5 Comment survient une maladie génétique ?
- 6 Pourquoi on lit les gènes ?
- 7 Quels sont les résultats possibles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

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

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



Le docteur propose de faire un test génétique.

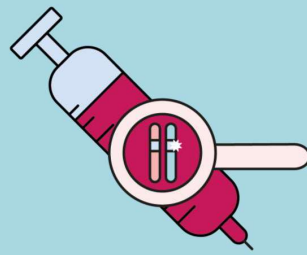


3

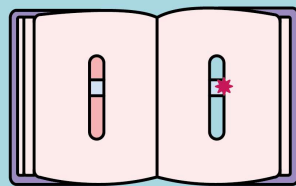
Le test génétique commence par une prise de sang. C'est le prélèvement.



Dedans il y a les gènes.

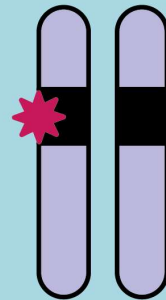


On va lire les gènes.



On cherche une différence génétique qui peut expliquer la maladie, le trouble ou le handicap de votre enfant.

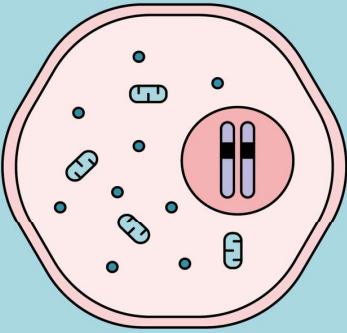
Peut être qu'on ne pourra pas la trouver.



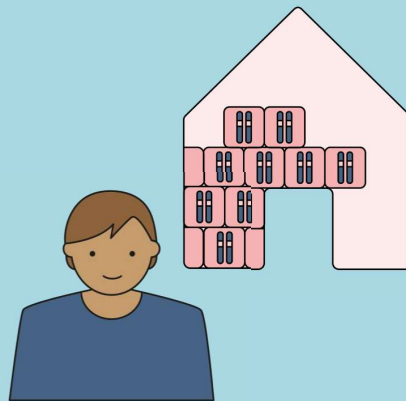
4

2 Qu'est-ce que c'est, un gène ?

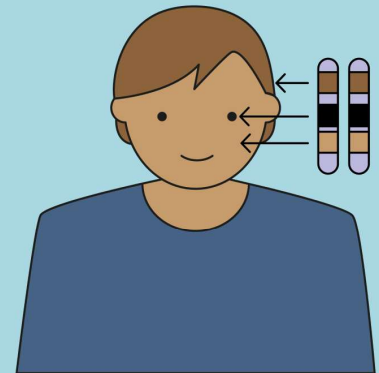
Le corps est composé de milliards de cellules. Dans les cellules, il y a les gènes.



Les gènes contiennent les informations pour le fonctionnement du corps.



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

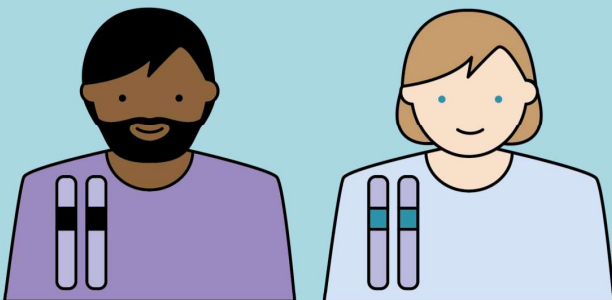


5

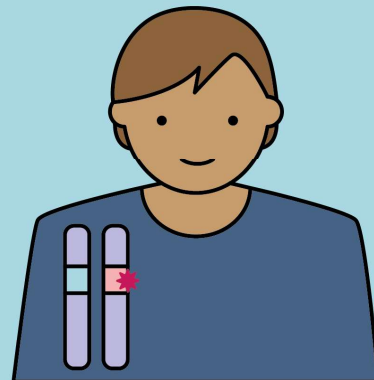
3 L'information génétique : tous uniques, tous différents

Il y a très peu de différences entre les gènes de deux personnes qui ne sont pas de la même famille.

Ces différences génétiques et les conditions de vie (alimentation, tabac, sport...) rendent unique chaque personne.



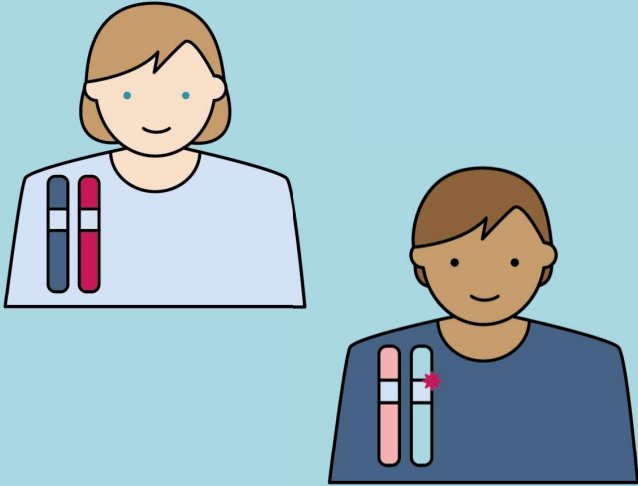
La plupart des différences génétiques ne donnent pas une maladie, un trouble ou un handicap mais cela arrive parfois.



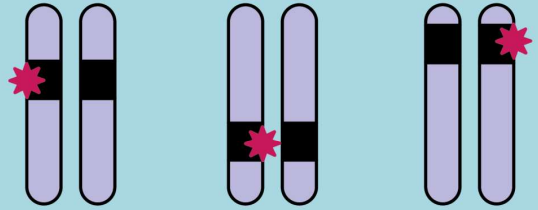
6

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

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



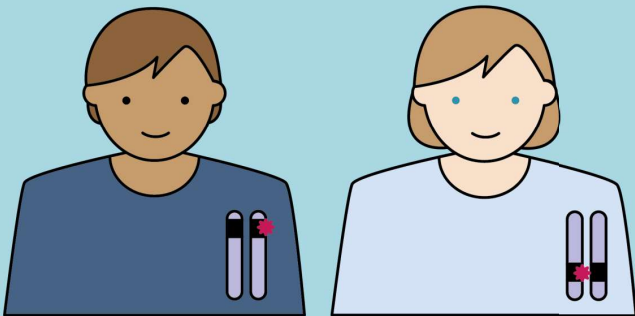
Parce qu'il y a beaucoup de gènes, il existe beaucoup de maladies génétiques différentes : on en compte plus de 6 000.



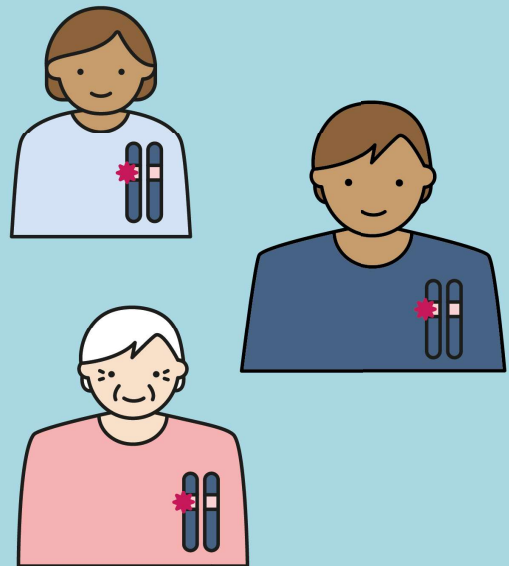
7

Cependant, peu de personnes ont la même maladie génétique.

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



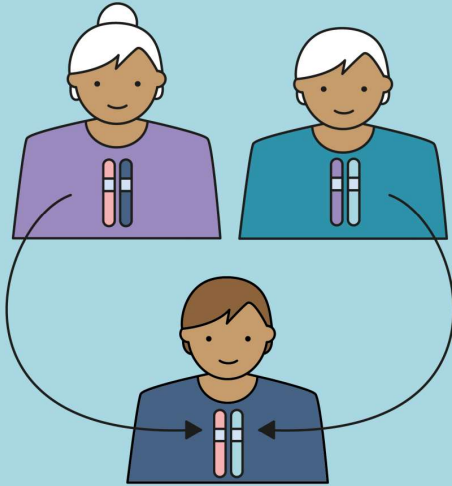
Les maladies génétiques peuvent apparaître à des âges différents.



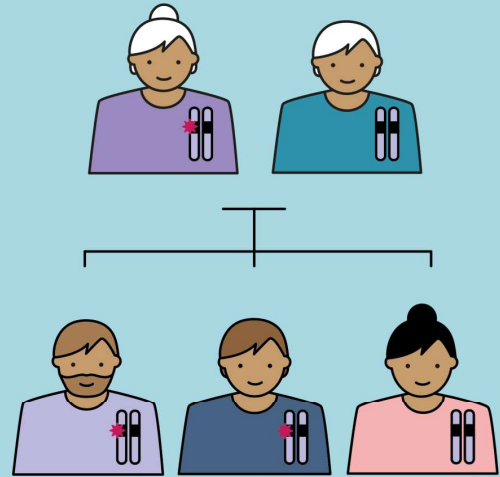
8

5 Comment survient une maladie génétique ?

La majorité des gènes sont présents en 2 copies : 1 copie est reçue de la mère et 1 copie est reçue du père.

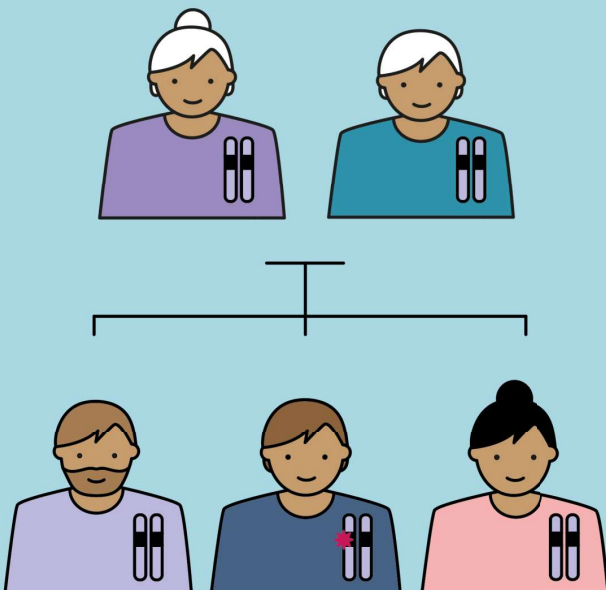


Une différence génétique peut être transmise par les parents et être présente chez d'autres membres de la famille.



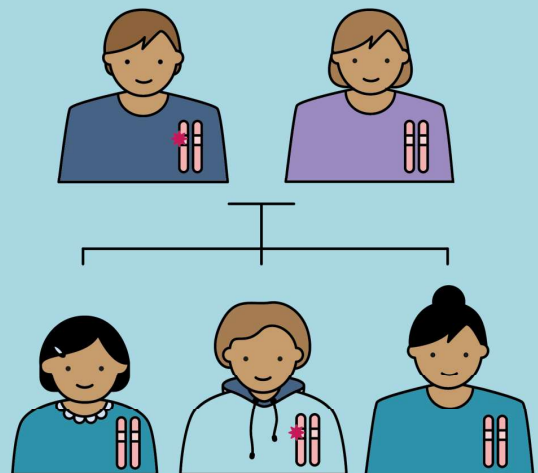
9

Une maladie génétique peut aussi apparaître par hasard.



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

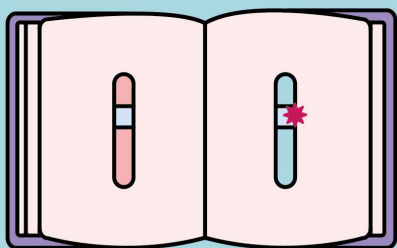
➤ Voir la rubrique « Pour aller plus loin »



10

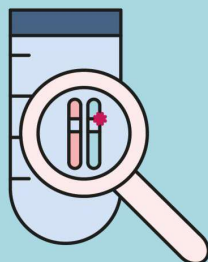
6 Pourquoi on lit les gènes ?

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



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

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



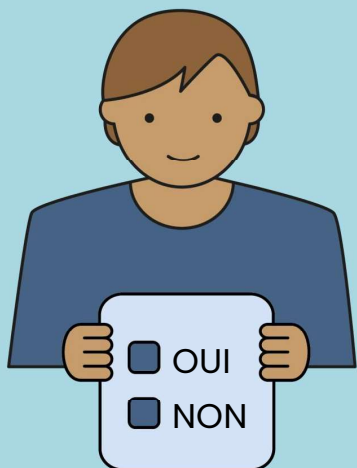
Pour aider à la trouver, il est possible que les parents de votre enfant soient aussi invités à faire un test génétique.



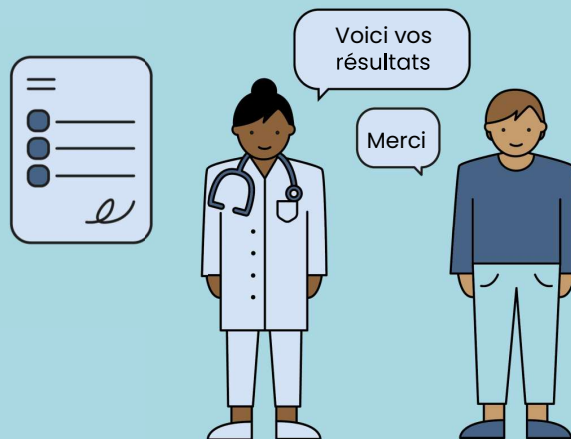
11

7 Quels sont les résultats possibles du test génétique ?

Vous et votre enfant pouvez choisir de connaître ou non les résultats. Il faudra le dire au moment de la signature du consentement.



Si vous et votre enfant souhaitez connaître les résultats, le docteur vous les expliquera en consultation.



12

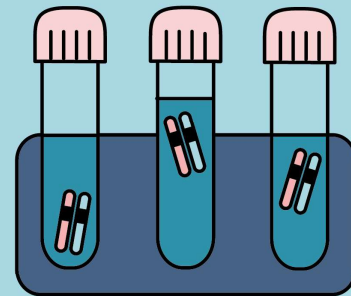
Trois résultats sont possibles :

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

Si vous et votre enfant êtes d'accord, les données pourront être analysées à nouveau pour chercher cette différence génétique.
Si cela arrive, votre docteur vous en informera.
Quand votre enfant sera devenu majeur, il pourra changer d'avis.



13

Si besoin, un psychologue pourra vous accompagner.



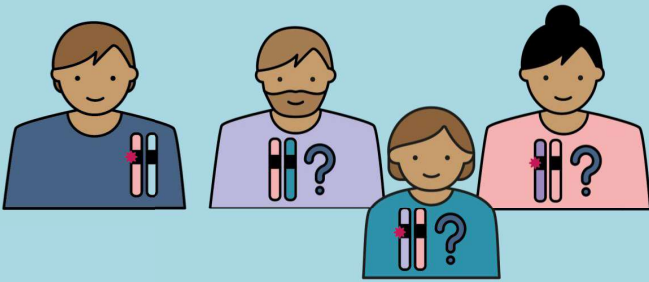
Votre docteur pourra aussi vous donner les noms d'associations pour pouvoir parler avec d'autres patients et familles.



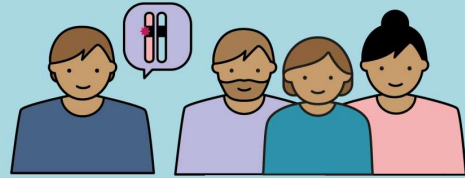
14

8 Devez-vous informer votre famille et comment ?

Si l'on découvre que votre enfant est porteur d'une différence génétique responsable de sa maladie, de son trouble ou de son 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.

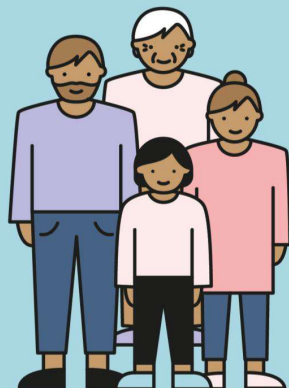


15

Le docteur vous dira quelles personnes il faudra informer.

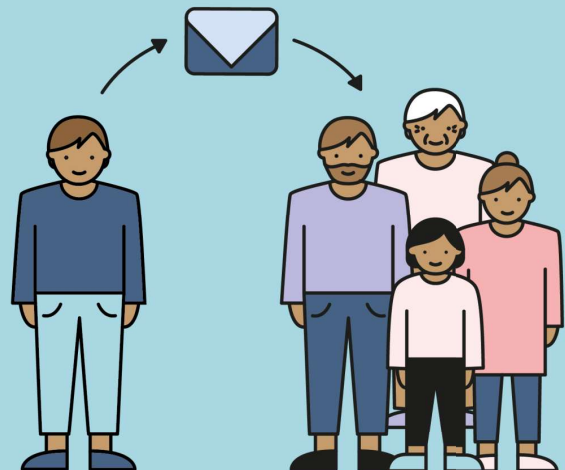


Ils pourront alors voir un docteur qui va les conseiller pour faire ou non un test génétique.



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 le nom de votre enfant, ni celui de sa maladie, de son trouble ou de son handicap.

Si possible, la communication familiale est à favoriser.

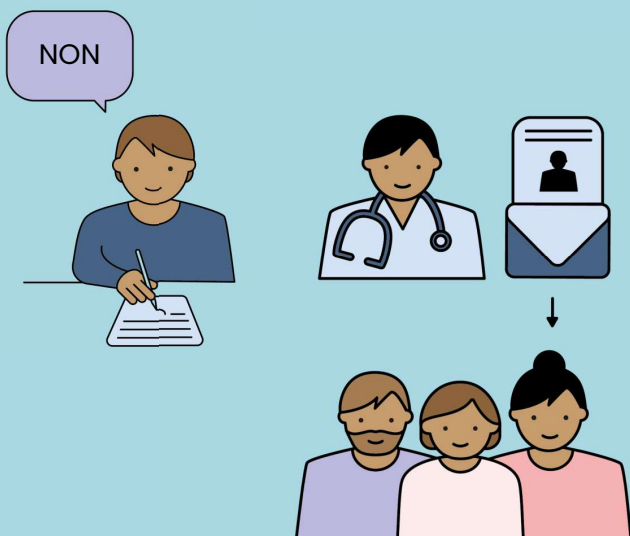


Si vous refusez que l'information soit transmise par vous-même ou par votre docteur, les membres de votre famille concernés pourraient demander réparation en justice.



17

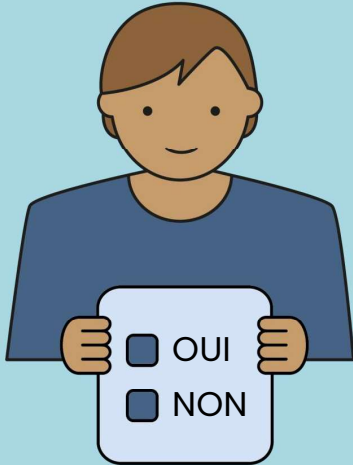
Si vous et votre enfant ne voulez pas connaître les résultats du test génétique, vous pouvez quand même demander au docteur de prévenir votre famille si besoin.



18

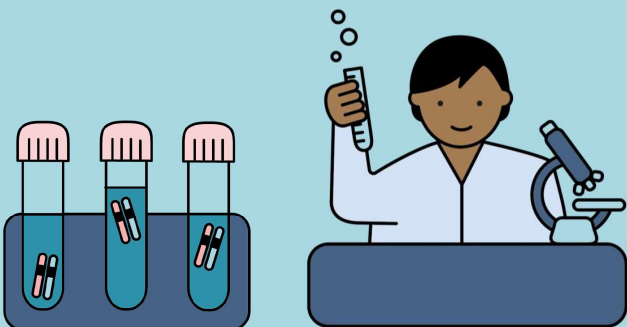
9 Est-ce que votre enfant est obligé de faire le test ?

Votre enfant n'est pas obligé.
Avec votre enfant, vous pouvez accepter qu'il le fasse ou non.

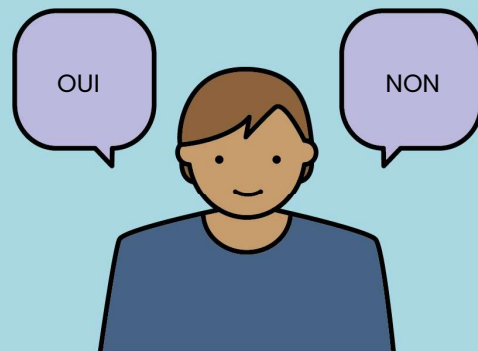


10 Comment les prélèvements et les données pourront-ils être utilisés après le test génétique ?

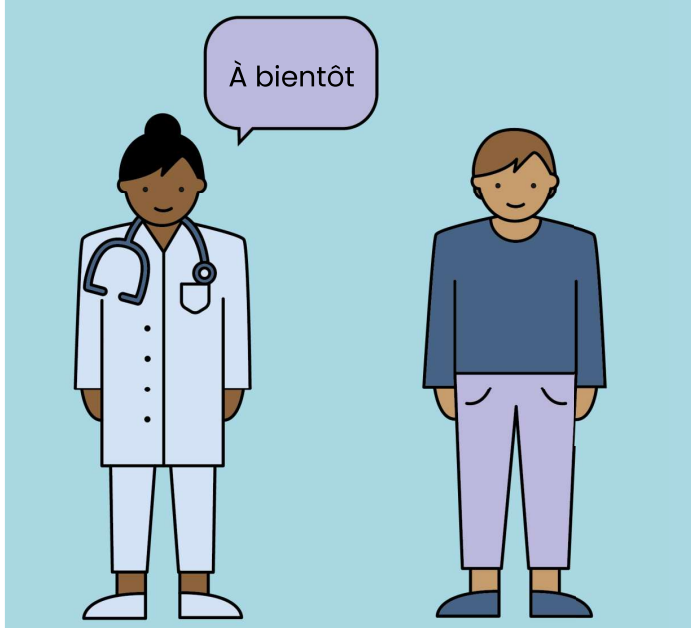
Les prélèvements et les données provenant du test génétique peuvent servir plus tard à la recherche pour faire avancer les connaissances.



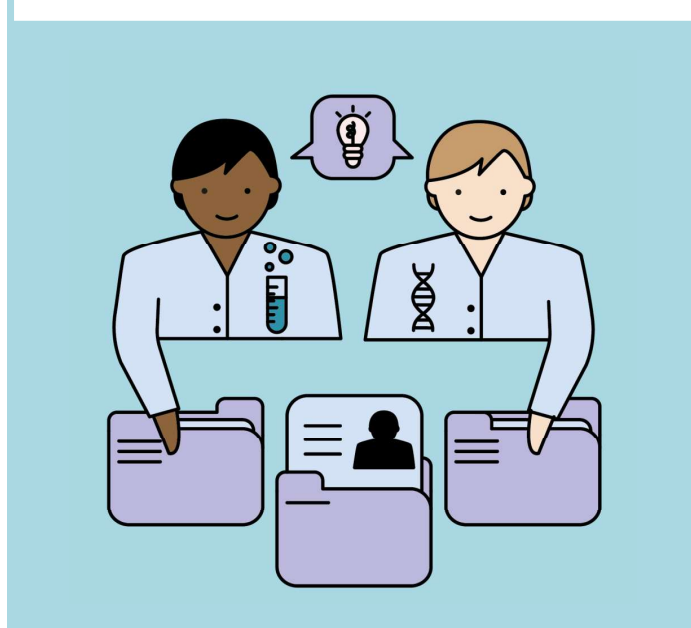
Avec votre enfant, vous pouvez décider de participer ou non à ces futures recherches. Si vous n'êtes pas ou plus d'accord, il suffira de le dire à votre docteur.
A sa majorité, votre enfant pourra changer d'avis.



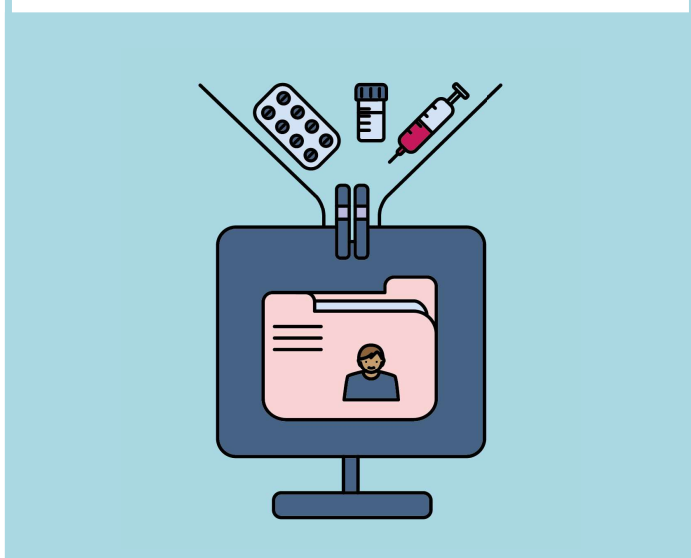
Votre enfant continuera de voir le docteur, quelle que soit la décision que vous prendrez.



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



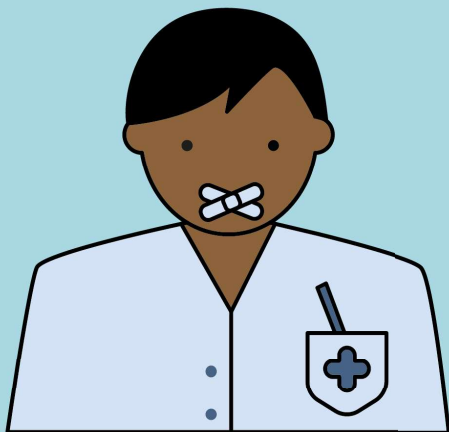
Pour cela, les données seront transférées et conservées pendant 20 ans dans une base de données nationale appelée le « Collecteur Analyseur de Données » (« CAD »). Le CAD est situé en France.



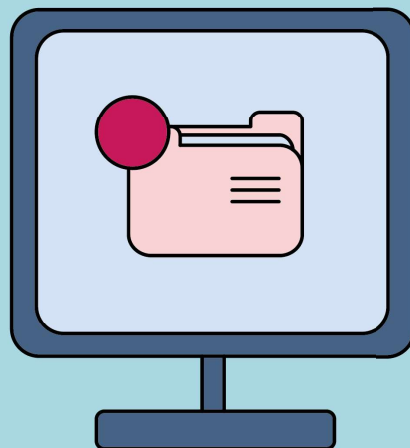
Toutes les mesures seront prises pour assurer un partage des données de façon sécurisée, dans le plus strict respect de la réglementation et des bonnes pratiques.



Personne ne pourra identifier votre enfant directement. La règle du secret médical s'applique à toutes les données.



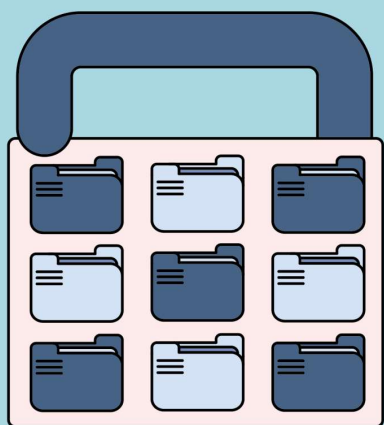
Si vous, ou votre enfant quand il sera devenu majeur, ne vous y opposez pas, vous serez informé des découvertes des chercheurs concernant votre santé.



23

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

Les 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 et votre enfant pouvez poser des questions. Les docteurs sont là pour y répondre.
- Vous pouvez demander à voir les données concernant votre enfant, ou éventuellement vous concernant, et leurs utilisations.
- Vous pouvez demander à corriger les données de votre enfant et/ou les vôtres.
- Vous pouvez demander à effacer à tout moment les données de votre enfant et/ou éventuellement les vôtres. 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 des données de votre enfant et/ou éventuellement les vôtres.
- Vous pouvez vous opposer au partage des données pour la recherche.
- Vous pouvez choisir ce que vont devenir les données après le décès de votre enfant.

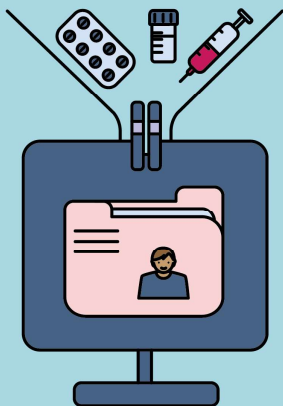
Vous, ou votre enfant quand il sera devenu majeur, pouvez exercer vos droits à tout moment. Vous pouvez aussi envoyer une demande à l'adresse (dpo-cad@aviesan.fr) ou en écrivant à :

« 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.

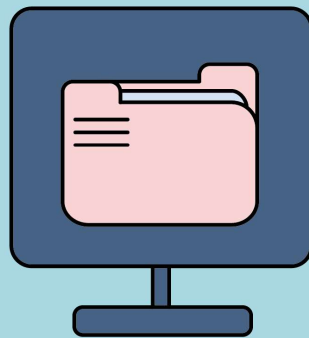
- Vous pouvez également envoyer une réclamation à la CNIL en cas de problème concernant l'utilisation de vos données.
- Vous retrouverez toutes ces informations sur le site internet du PFMG2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr/protection-des-donnees-et-exercice-vos-droits/>).

25

Sauf opposition de votre part, ou de votre enfant quand il sera devenu majeur, les résultats du 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 des données dans cette base en vous adressant au docteur ou en remplissant le formulaire :

www.bndmr.fr/espace-patients/mes-droits/.

Quand votre enfant sera devenu majeur, il pourra revenir sur ce choix.

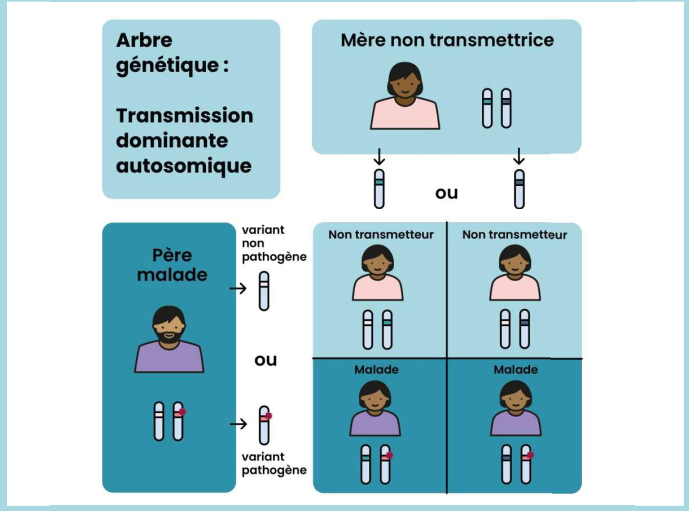
Vous pouvez également retrouver les recherches réalisées ou en cours sur ces données : www.bndmr.fr/espace-patients/transparence/.



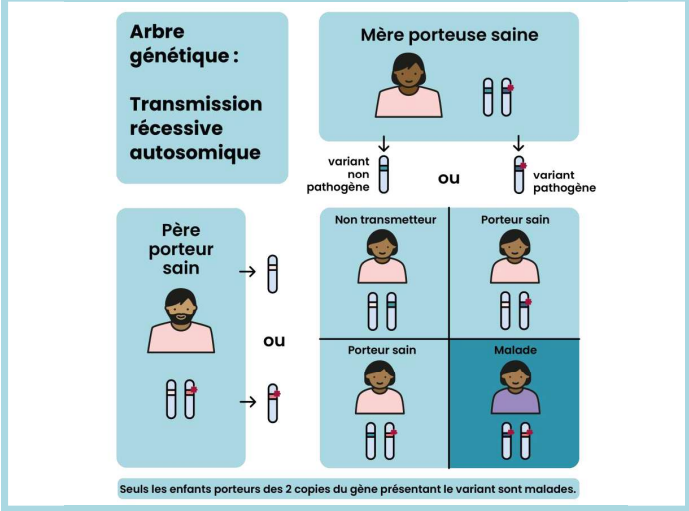
26

+ Pour aller plus loin

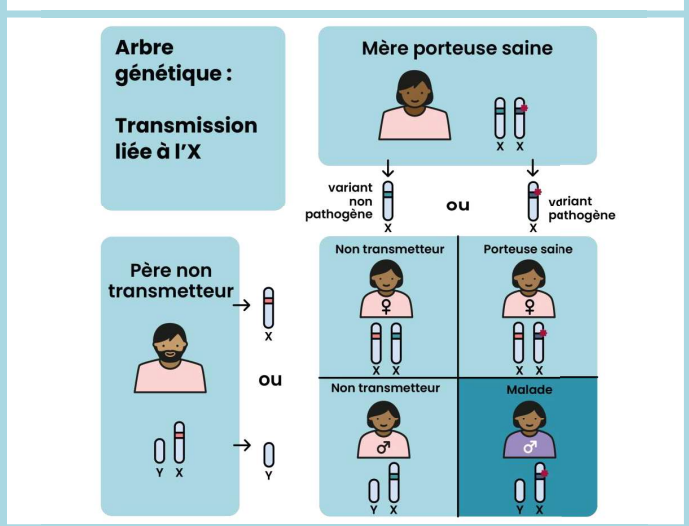
Pour certaines maladies, il suffit qu'une seule copie du gène présente la différence pour être malade, on parle de transmission dominante.



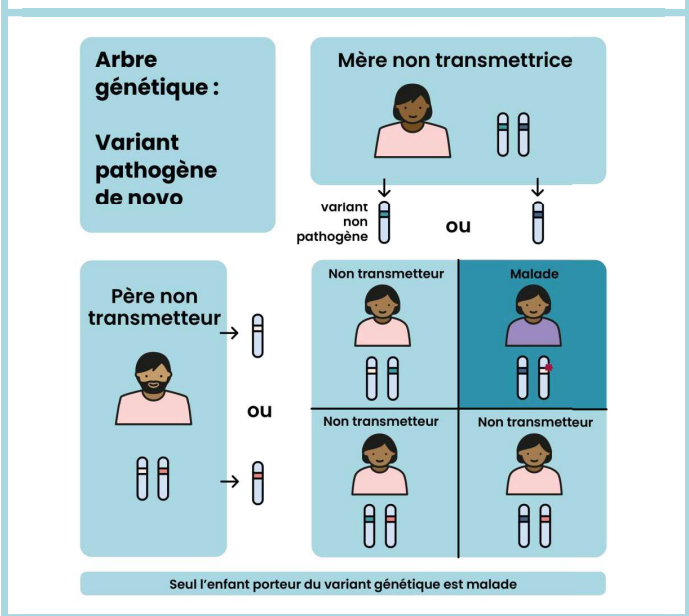
Dans d'autres cas, il faut que les 2 copies du gène présentent la différence pour être malade, on parle de transmission récessive.



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).

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.