

# Notice d'information pour les examens de génétique constitutionnelle

## TABLE DES MATIÈRES

Rappel de vos droits



- 1 Qu'est-ce qu'un examen génétique ?
- 2 Qu'est-ce que l'ADN, un gène, un génome ?
- 3 L'information génétique : tous uniques, tous différents
- 4 Qu'est-ce qu'une maladie génétique ?
- 5 Comment survient une maladie génétique ?
- 6 Qu'est-ce que le séquençage de l'ADN ?
- 7 Quels sont les résultats possibles de l'examen génétique ?
- 8 Devez-vous informer votre famille et comment ?
- 9 Est-ce que votre enfant est obligé d'effectuer cet examen ?
- 10 Comment les prélèvements et les données de votre enfant pourront-ils être utilisés après l'examen génétique ?

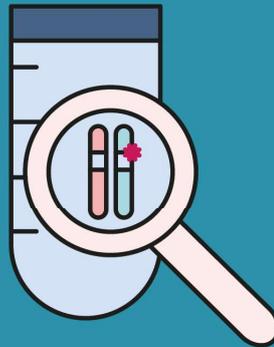
## 1 Qu'est-ce qu'un examen génétique ?

Un examen génétique est un examen de biologie médicale.

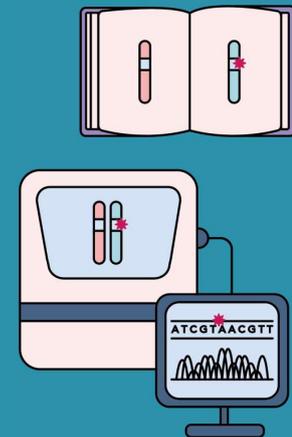
Son objectif est d'établir le diagnostic d'une maladie génétique, trouble ou handicap, ou de savoir, dans un contexte particulier, si une personne à risque peut transmettre cette maladie à ses enfants.

Le plus souvent, cet examen est réalisé à partir d'une prise de sang. C'est le prélèvement.

Certaines situations particulières nécessitent un autre type de prélèvement, comme par exemple de cellules de la peau ou de cellules musculaires.



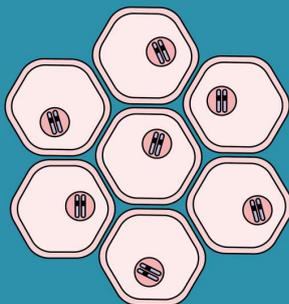
L'ADN du prélèvement va être séquencé, c'est-à-dire lu, pour chercher si on peut expliquer la maladie, le trouble ou le handicap de votre enfant.



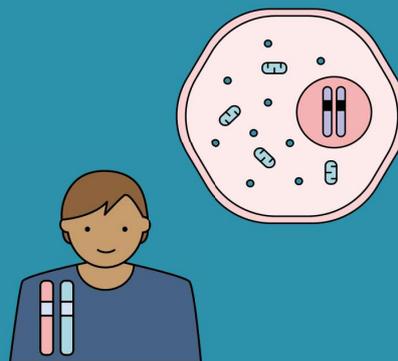
3

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

Le corps humain 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 du 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 composé d'une succession 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.

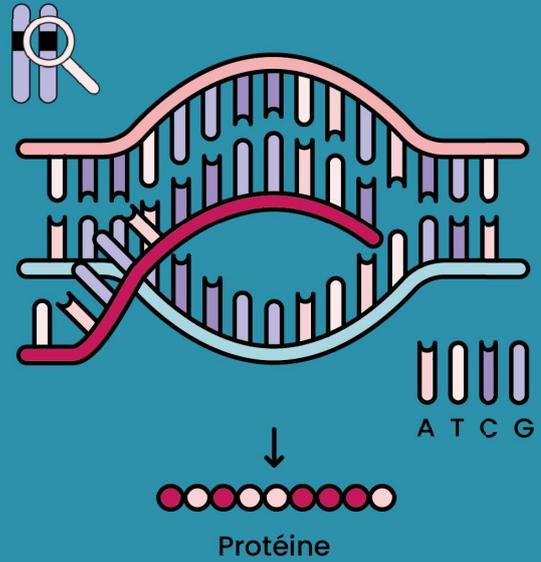


4

L'ADN est rangé en chromosomes, comme des livres. Il est organisé en blocs d'informations appelés des gènes, comme les chapitres d'un livre. Il y a environ 23 000 gènes chez l'être humain qui permettent la production de toutes les protéines nécessaires au fonctionnement du corps.

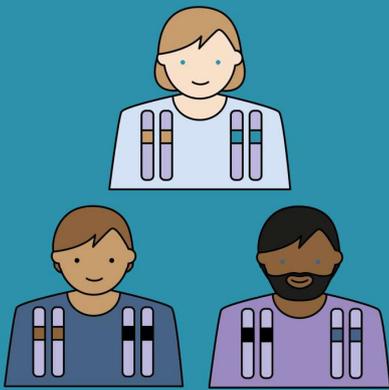


Chaque protéine a une fonction différente. Par exemple, des protéines interviennent pour définir la couleur des yeux, des cheveux, de la peau...

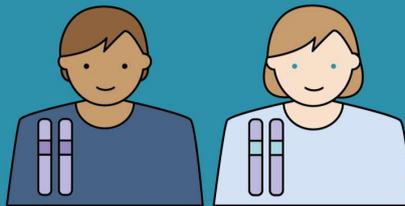


### 3 L'information génétique : tous uniques, tous différents

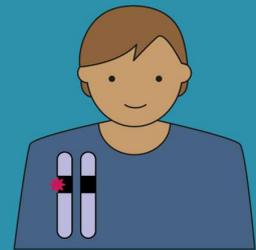
Personne dans le monde n'a le même ADN, sauf les vrais jumeaux.



Il y a 0,1% de différences entre le génome de deux personnes qui ne sont pas de la même famille. Ces différences sont appelées variants. Les variants génétiques et les conditions de vie (alimentation, tabac, sport...) rendent unique chaque personne.

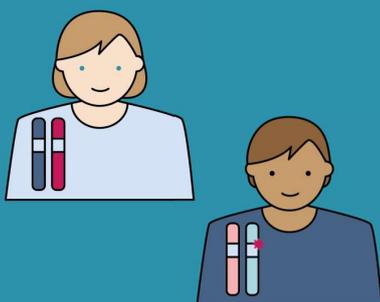


La plupart des variants génétiques n'ont pas de conséquences sur la santé mais quelques-uns peuvent dans certaines conditions aboutir à une maladie, un trouble ou un handicap.



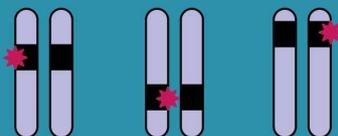
## 4 Qu'est-ce qu'une maladie génétique ?

Une maladie génétique est une maladie dans laquelle les gènes jouent un rôle majeur. Elle est provoquée par un ou plusieurs variants de l'ADN. Certains variants génétiques peuvent perturber la fabrication des protéines, qui ne peuvent plus assurer correctement leurs fonctions.



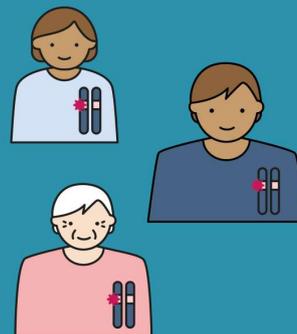
Ils sont alors dits pathogènes et peuvent conduire à l'apparition d'une maladie, d'un trouble ou d'un handicap.

Le grand nombre de gènes dans le génome explique qu'il peut y avoir beaucoup de variants différents. C'est pourquoi il y a beaucoup de maladies génétiques différentes : on en compte plus de 6 000.



Cependant, le caractère généralement rare des variants pathogènes explique pourquoi la plupart des maladies génétiques sont rares.

Les maladies génétiques peuvent se déclarer à tout âge.

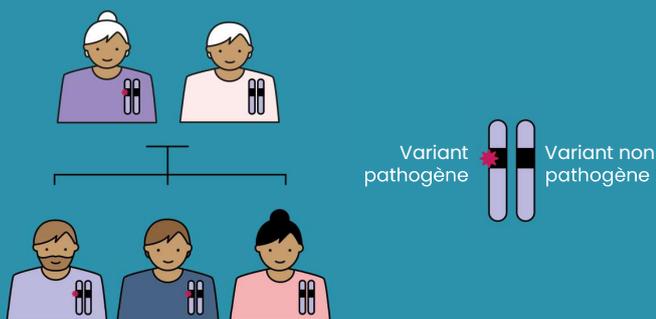


7

## 5 Comment survient une maladie génétique ?

La grande majorité des gènes sont présents en deux copies : une copie est héritée de la mère, une copie est héritée du père.

Un variant génétique pathogène peut être transmis d'une génération à une autre et/ou être présent chez plusieurs membres d'une même famille. Les maladies concernées sont qualifiées de maladies héréditaires.

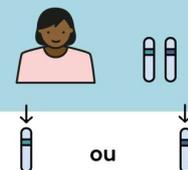


Il existe plusieurs modes de transmission : Pour certaines maladies, une copie du gène pathogène héritée d'un des parents suffit pour que la maladie se développe. On parle dans ce cas de transmission dominante autosomique.

**Arbre génétique :**

**Transmission dominante autosomique**

**Mère non transmettrice**



ou

**Père malade**



variant non pathogène  
ou  
variant pathogène

**Non transmetteur**



**Non transmetteur**



**Malade**



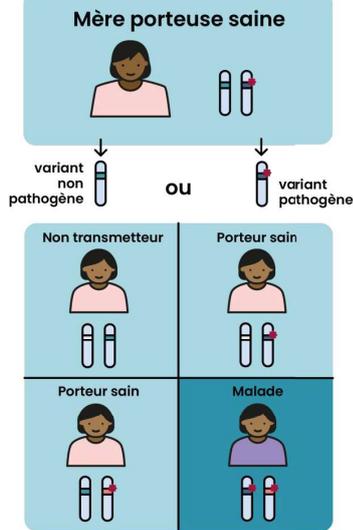
**Malade**



8

Pour d'autres maladies, une copie du gène pathogène doit être héritée de chacun des parents pour que la maladie se développe. On parle dans ce cas de transmission récessive autosomique.

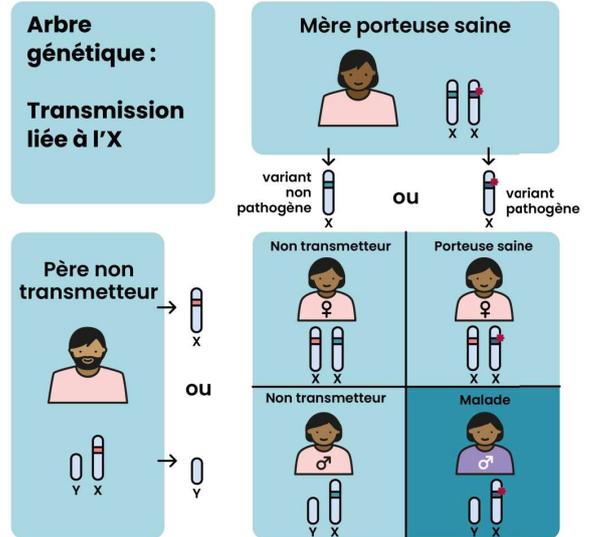
**Arbre génétique :**  
**Transmission récessive autosomique**



Seuls les enfants porteurs des 2 copies du gène présentant le variant sont malades.

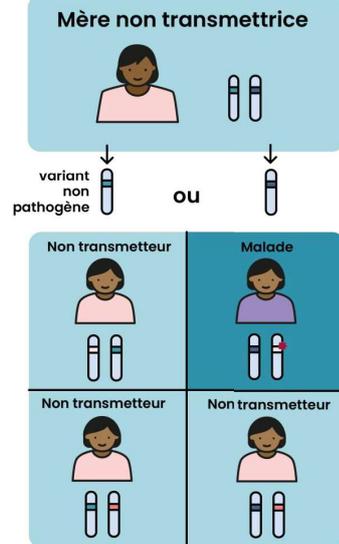
Pour d'autres maladies, le variant est situé sur le chromosome X. Les femmes possèdent deux chromosomes X tandis que les hommes possèdent un chromosome X et un chromosome Y. On parle dans ce cas de transmission liée à l'X

**Arbre génétique :**  
**Transmission liée à l'X**



Parfois, le variant génétique pathogène survient de façon accidentelle, on parle de variant de novo : il n'est pas transmis par les parents.

**Arbre génétique :**  
**Variant pathogène de novo**



Seul l'enfant porteur du variant génétique est malade

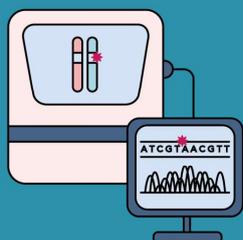
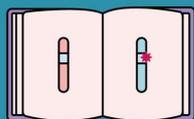
Le médecin ou conseiller en génétique vous expliquera le mode de transmission qui concerne votre enfant et votre famille.

Vous pourrez en discuter avec le médecin.



## 6 Qu'est-ce que le séquençage du génome ?

L'examen génétique qui est proposé à votre enfant consiste à séquencer l'ensemble de son ADN (génome), c'est-à-dire le lire. L'objectif est de repérer les variants génétiques pouvant expliquer sa maladie, son trouble ou son handicap.



Bien que la lecture de l'ADN soit aujourd'hui possible, son 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 dans l'ADN de chaque individu, le défi consiste à identifier le variant en cause dans la maladie, le trouble ou le handicap de votre enfant. Cela revient à chercher une aiguille dans une botte de foin.

Afin de faciliter cette interprétation, il est souvent nécessaire d'étudier l'ADN des parents de votre enfant, et plus rarement celui d'autres membres de la famille.



11

## 7 Quels sont les résultats possibles de l'examen génétique ?

Vous et votre enfant pouvez choisir de connaître ou non les résultats. Vous pouvez faire ce choix lors de la signature du consentement.

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



Trois types de résultats sont possibles :

- un (ou plusieurs) variant génétique peut expliquer la maladie, le trouble ou le handicap de votre enfant ;
- un (ou plusieurs) variant génétique pourrait expliquer sa maladie, son trouble ou handicap mais des recherches complémentaires sont nécessaires chez lui, chez vous ou les membres de votre famille ;
- aucun variant ne permet d'expliquer sa maladie, son trouble ou handicap à ce jour.

Les connaissances évoluent. Il est possible de trouver plus tard un variant 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 générées par l'examen seront conservées et pourront être réutilisées dans le cadre de la même démarche diagnostique. Si cela arrive, le médecin généticien vous en informera. Quand votre enfant sera majeur, il pourra revenir sur ce choix.

Si besoin, un psychologue pourra vous accompagner.

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

12

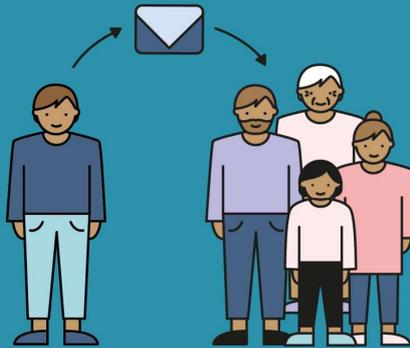
## 8 Devez-vous informer votre famille et comment ?

Si l'on découvre que votre enfant est porteur d'un variant génétique à l'origine de sa maladie, trouble ou handicap, d'autres membres de votre famille sont susceptibles de l'être également.

En effet, le patrimoine génétique d'une personne est en partie partagé 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 ou le conseiller en génétique va définir qui, dans la famille, présente ou non un risque d'être porteur de ce variant génétique.

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



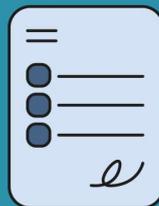
13

Vous pourrez informer directement les membres de votre famille concernés.

Si vous ne souhaitez pas le faire, vous pouvez, lors de la signature du consentement ou lors du rendu du résultat, demander au médecin de les informer pour vous.



Si vous les informez vous-même, le médecin ou conseiller en génétique peut vous donner un document expliquant la maladie et ses risques liés à l'hérédité.



Si vous demandez au médecin d'informer votre famille, il leur enverra une lettre qui ne donnera ni l'identité de votre enfant, ni le diagnostic de sa maladie, de son trouble ou handicap. Elle recommandera de prendre rendez-vous pour une consultation de génétique.

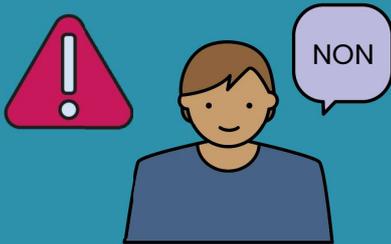
Cette solution, qui permet d'aider certaines familles, n'est toutefois pas la plus appropriée : la communication familiale est à favoriser.



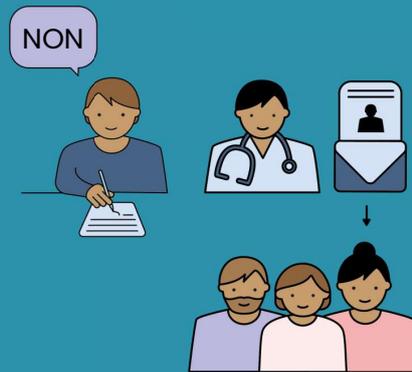
14

Si vous refusez que l'information soit transmise par vous-même ou par votre médecin, votre responsabilité civile pourrait être engagée.

En effet, les membres de votre famille concernés pourraient demander réparation en justice pour ne pas avoir reçu les soins nécessaires.

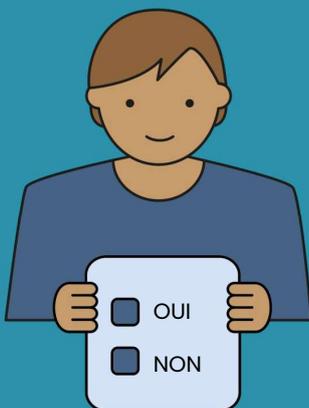


Si vous et votre enfant ne voulez pas connaître les résultats de son examen génétique, vous pouvez quand même demander au médecin de prévenir votre famille en cas d'information importante pour eux.



## 9 Est-ce que votre enfant est obligé d'effectuer cet examen ?

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



## + Comment les prélèvements et les données pourront-ils être utilisés après l'examen génétique ?

Des travaux de recherche sur les données provenant de l'examen génétique et sur les prélèvements peuvent être réalisés plus tard pour faire avancer les connaissances. Votre enfant, ainsi que les membres de la famille dont l'ADN a aussi été étudié pour cet examen, sont concernés.



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 médecin. A sa majorité, votre enfant pourra revenir sur ce choix. Votre enfant continuera à être suivi régulièrement par son médecin quelle que soit la décision que vous prendrez.



Si vous acceptez, les données pourront être partagées avec des équipes de recherche publiques ou privées, travaillant 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") rassemblant les données des examens génétiques effectués dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025. Le CAD est situé en France.

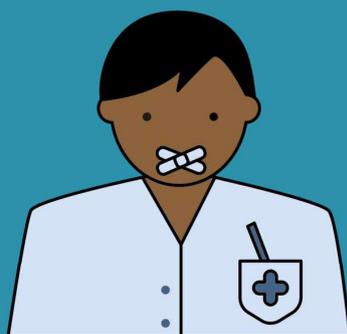


17

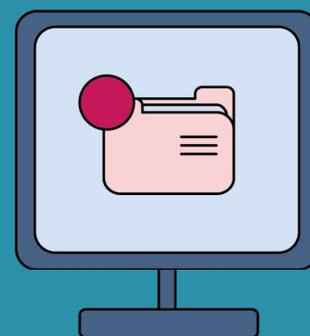
Toutes les mesures seront prises pour assurer un partage des données de façon sécurisée, dans le plus strict respect de la réglementation et des bonnes pratiques.



Les noms ne seront pas transmis aux chercheurs. La règle du secret médical s'applique à toutes les données.



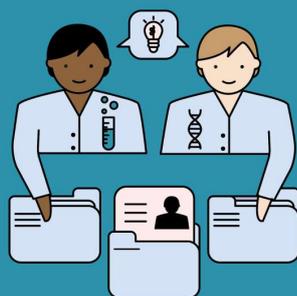
Si vous, ou votre enfant quand il sera devenu majeur, ne vous y opposez pas, vous serez informé des éventuelles découvertes faites par les chercheurs concernant la santé de votre enfant.



18

Préalablement à tout partage de données, chaque nouveau projet de recherche est évalué par un comité scientifique et éthique et doit avoir obtenu les autorisations réglementaires nécessaires.

Les données ne feront l'objet d'aucun transfert en dehors du CAD. Seuls les résultats des projets de recherche, ne contenant aucune donnée personnelle, peuvent être exportés du CAD par les chercheurs.



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



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

19

## + Rappel de vos droits

- **Droit à l'information :** si vous et votre enfant avez des difficultés pour comprendre les informations qui vous ont été transmises oralement ou par écrit et si vous avez des questions, n'hésitez pas à les poser. Les équipes médicales sont là pour y répondre.
- **Droit d'accès aux données personnelles :** vous pouvez demander à voir les données, concernant votre enfant ou éventuellement vous concernant, contenues dans le CAD et leurs utilisations.
- **Droit de rectification :** vous pouvez demander à corriger les données de votre enfant et/ou éventuellement les vôtres.
- **Droit à l'effacement des données :** vous avez le droit, sauf dans un nombre de cas limité, de demander l'effacement de données à caractère personnel concernant votre enfant ou éventuellement vous concernant. Sachez toutefois que les données utiles recueillies préalablement pourront continuer à être traitées de façon confidentielle pour répondre à une obligation légale et pour ne pas compromettre la réalisation des objectifs de la recherche.

- **Droit à la limitation du traitement des données :** vous avez le droit de demander de geler temporairement l'utilisation de certaines des données concernant votre enfant ou éventuellement vous concernant.
- **Droit d'opposition à la transmission des données :** vous disposez d'un droit d'opposition à la transmission de ces données, susceptibles d'être utilisées pour des projets de recherche.
- **Droit de définir des directives relatives au devenir des données après le décès de votre enfant.**

Vous, ou votre enfant quand il sera devenu majeur, pouvez exercer ces droits à tout moment auprès de votre médecin ou en envoyant une demande au délégué à la protection des données (DPO) du CAD ([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 en vous rendant sur le site internet du Plan France Médecine Génomique 2025 (<https://pfm2025.aviesan.fr>) en justifiant de votre identité et de celle de votre enfant.

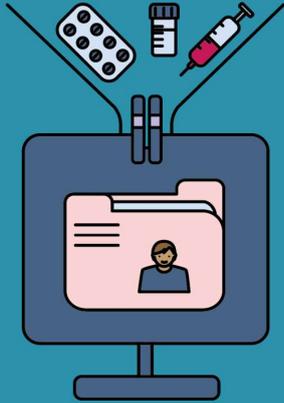
Vous pouvez adresser une réclamation à la CNIL si vous considérez que le traitement des données effectué par le CAD constitue une violation des données personnelles, en allant sur : <https://www.cnil.fr>

ou en écrivant à :  
« Commission nationale de l'informatique et des libertés, Service des plaintes, 3 Place de Fontenoy, TSA80715, 75334 PARIS CEDEX 07 ».

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/>.

20

Sauf opposition de votre part, ou de votre enfant quand il sera devenu majeur, les résultats de l'examen génétique de votre enfant alimenteront la Banque Nationale de Données des Maladies Rares (BNDMR) dans le respect de la sécurité et de la confidentialité.



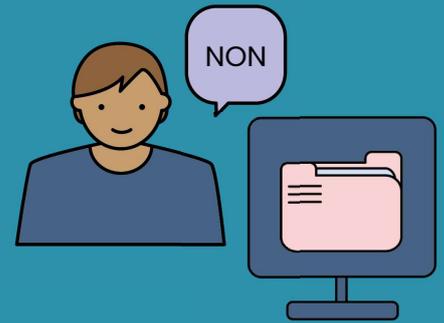
Cette base de données de santé participe au suivi de l'efficacité des mesures du Plan National Maladies Rares et sert à réaliser des études pouvant générer de nouvelles connaissances sur les maladies rares, la prise en charge thérapeutique, les pratiques professionnelles ou la faisabilité d'essais cliniques.



Vous pouvez vous opposer à l'usage de ses données dans cette base en vous adressant à votre médecin ou en remplissant le formulaire :

[www.bndmr.fr/espace-patients/mes-droits/](http://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/](http://www.bndmr.fr/espace-patients/transparence/).



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.