

Version simplifiée
Parents
Mars 2023

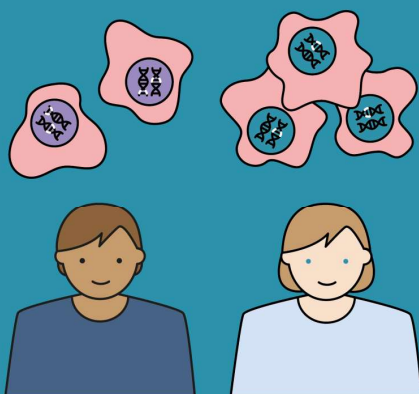
Notice d'information pour les examens de génétique tumorale

TABLE DES MATIÈRES

- 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 Devez-vous informer votre famille et comment ?
 - 7 Est-ce que votre enfant est obligé d'effectuer cet examen ?
- Rappel de vos droits +
- + Comment les prélèvements et les 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 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. Ils ont pour objectif de cibler spécifiquement la tumeur pour la détruire. Ils ne remplacent pas les traitements déjà en place mais les complètent.

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

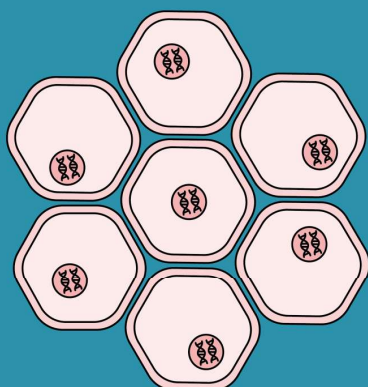
Vous trouverez sur le site de l'Institut National du Cancer des informations plus complètes sur le sujet :

<http://www.e-cancer.fr>

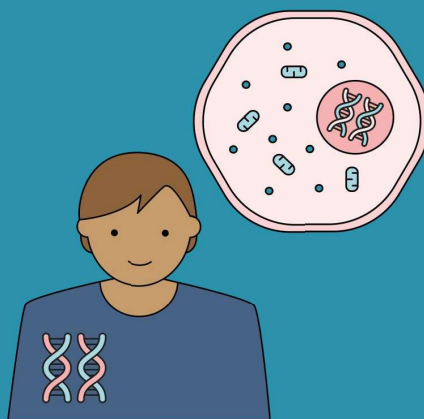
3

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

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.



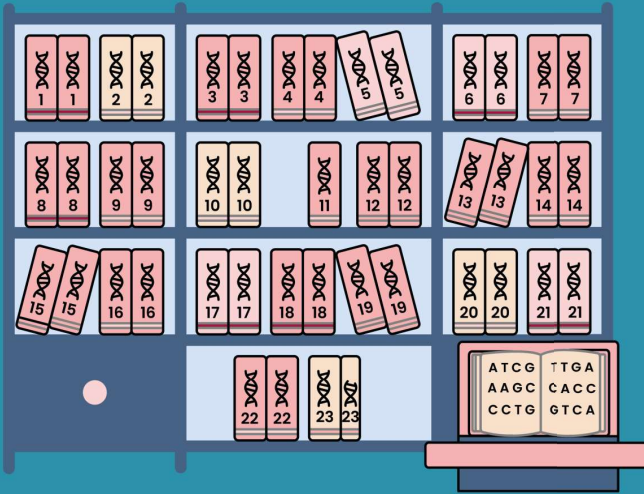
L'ADN est composé d'une succession de 4 briques élémentaires, symbolisées par les lettres : A, T, G, C.

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

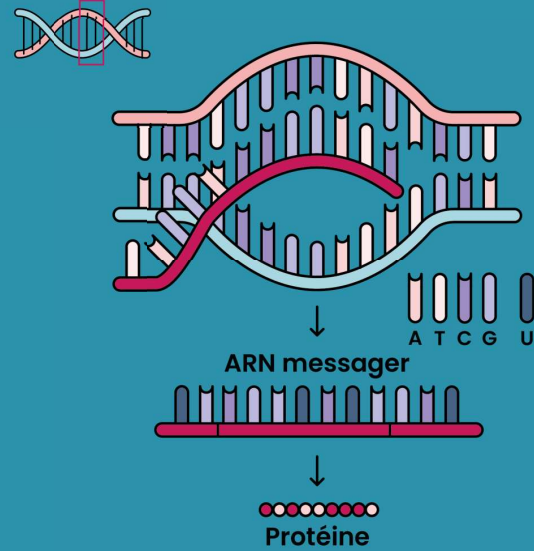


4

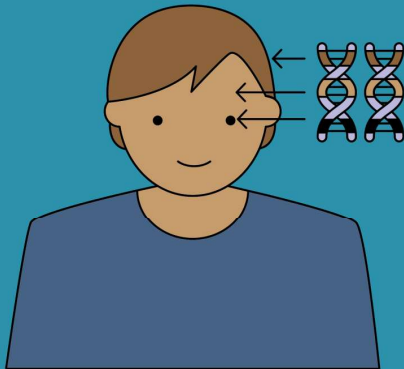
L'ADN est rangé en chromosomes comme des livres. Il est organisé en blocs d'informations appelés des gènes, comme les chapitres d'un livre : on estime à environ 23 000 gènes le nombre de gènes chez l'être humain. Les gènes servent à produire toutes les protéines nécessaires au fonctionnement des cellules.



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, des protéines interviennent pour définir la couleur des yeux, des cheveux, de la peau.



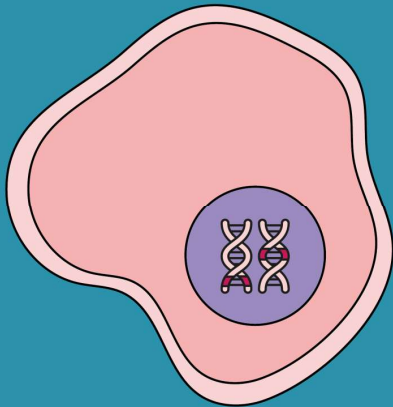
Personne dans le monde n'a le même ADN, sauf les vrais jumeaux.

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

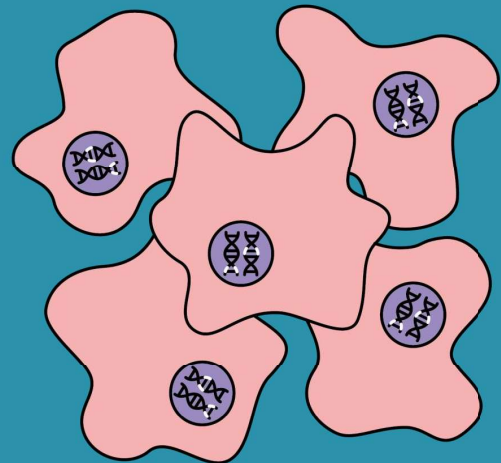


3 Quelles sont les caractéristiques génétiques d'une tumeur ?

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

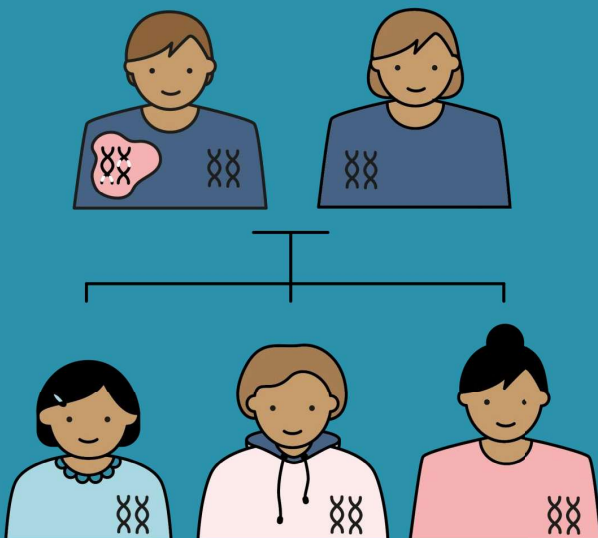


Ceci provoque le dysfonctionnement de ces cellules, qui se multiplient beaucoup.

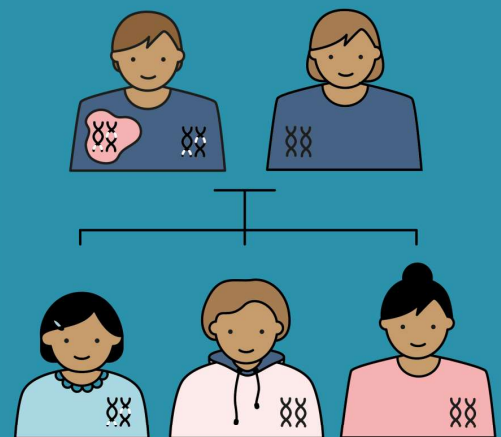


7

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. Comme ils ne sont pas dans les spermatozoïdes ou les ovules, ils ne peuvent pas avoir été hérités ni être transmis aux enfants.



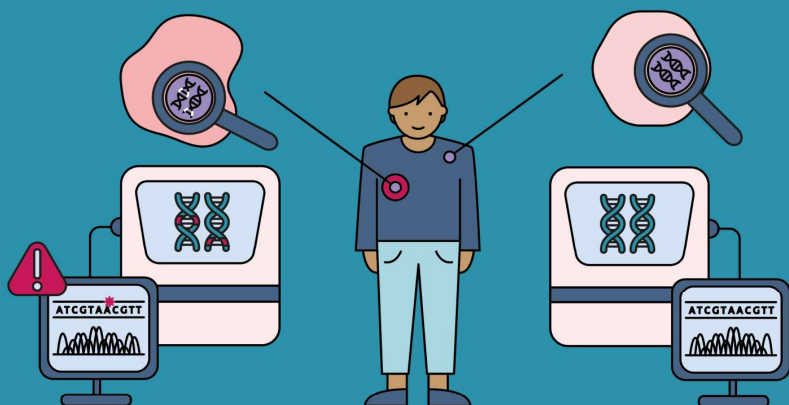
Mais dans certains cas, des variants impliqués dans le développement de la tumeur sont aussi présents dans les autres cellules du corps. Ils existaient avant la formation de la tumeur, depuis le moment de la fécondation. Ils sont héréditaires car ils peuvent être hérités d'un parent et peuvent être transmis aux enfants. Ces variants augmentent le risque de survenue de cancers par rapport à la population générale.



8

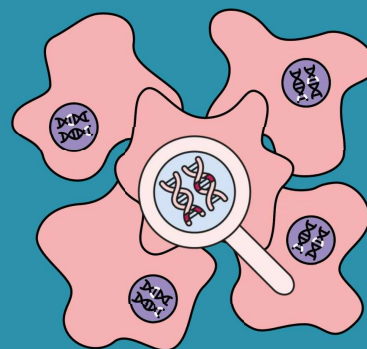
4 Qu'est-ce qu'un examen de génétique tumorale ?

L'examen génétique consiste à séquencer l'ADN de la tumeur de votre enfant ainsi que l'ADN des autres cellules de son 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 sont réalisés à différents moments de la maladie.

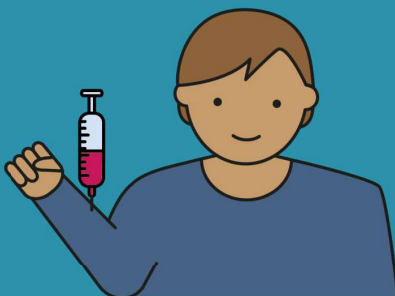
Ils sont conservés pendant plusieurs années et peuvent être réutilisés pour cet examen génétique.



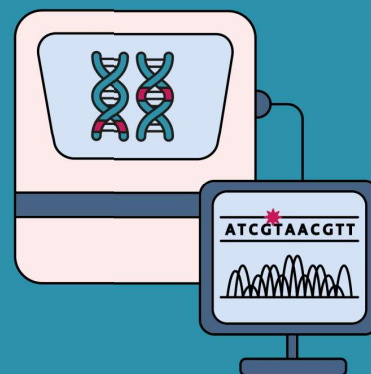
Il faut parfois faire un nouveau prélèvement de la tumeur. Le médecin en discutera alors avec vous et votre enfant et demandera votre accord.



Une prise de sang sera aussi souvent réalisée au moment de l'examen.



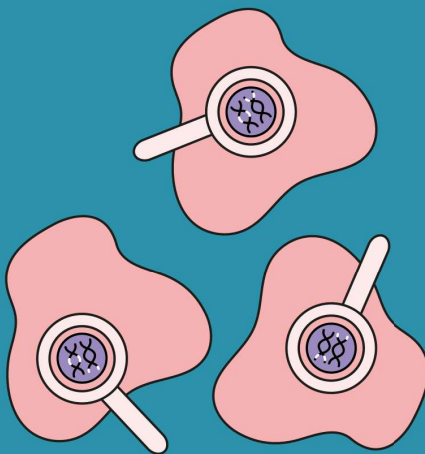
Bien que la lecture de l'ADN et de l'ARN soit aujourd'hui possible, leur interprétation reste difficile et limitée aux connaissances actuelles.



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 dans les tumeurs, le défi dans ce cas consiste à identifier celui qui a un réel impact sur le développement de la maladie de votre enfant.



Cela peut permettre d'identifier un traitement adapté à la tumeur.

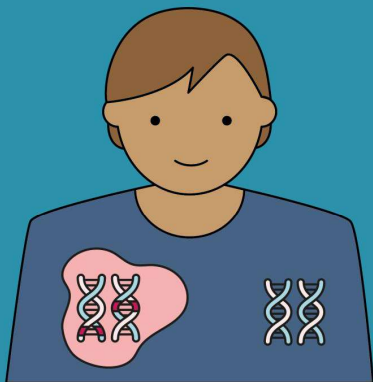
Mais actuellement, il n'existe pas toujours un traitement ciblé pour les variants trouvés.



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 prescrire un traitement ciblé à votre enfant ou de lui proposer de participer à un essai clinique pour un traitement en cours d'évaluation.

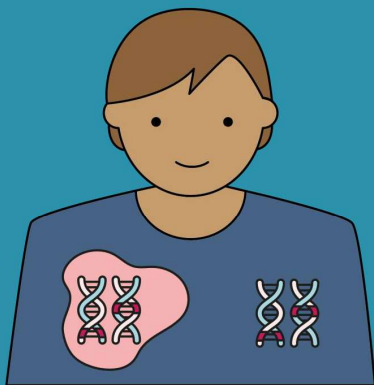


Si ce n'est pas possible, le médecin proposera la prise en charge la plus appropriée.



b.

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



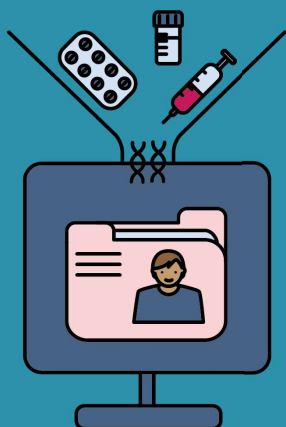
Si vous avez donné, avec votre enfant, votre accord pour connaître ces résultats, votre médecin vous orientera vers une consultation dite « d'oncogénétique ». Par la suite, un suivi personnalisé pour votre enfant, vous et les membres de votre famille, s'ils étaient concernés à l'issue d'un examen génétique, 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 la maladie 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, votre médecin généticien vous en informera. Quand votre enfant sera devenu majeur, il pourra revenir sur ce choix.



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.



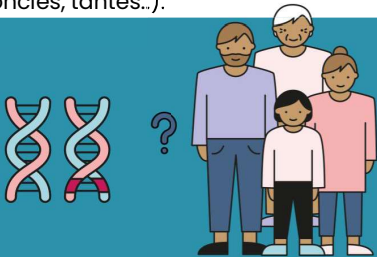
14

➤ Dans le cas où on découvre un variant génétique héréditaire pouvant expliquer la maladie de votre enfant

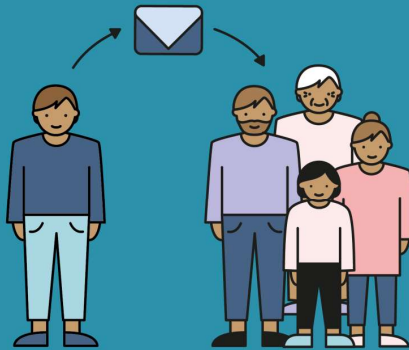
6 Devez-vous informer votre famille et comment ?

Suite à la consultation d'oncogénétique et dans le cas où on découvre un variant héréditaire pouvant expliquer la maladie de votre enfant, d'autres membres de votre famille sont susceptibles d'en être porteurs.

En effet, les caractéristiques génétiques d'une personne sont en partie partagées par différents membres de sa famille (parents, frères, sœurs, cousins, cousines, oncles, tantes..).



Si les conséquences de ce variant héréditaire 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 héréditaire.

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



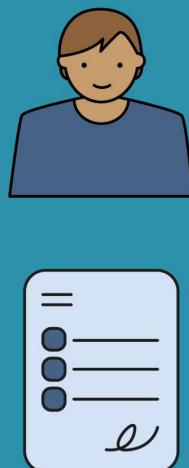
15

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, votre médecin ou conseiller en génétique peut vous donner un document expliquant la maladie et ses risques liés à l'hérédité.



Si vous demandez à votre 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. Elle recommandera de prendre rendez-vous pour une consultation de génétique.

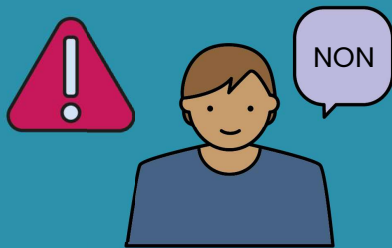
Cette solution, qui permet d'aider certaines familles, n'est toutefois pas la plus appropriée : la communication familiale est à favoriser.



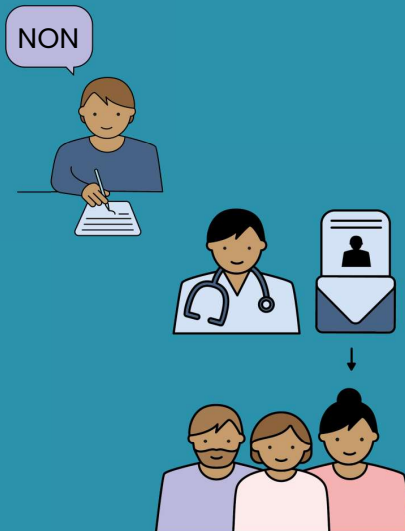
16

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, n'ayant pu recevoir des soins appropriés, pourraient demander réparation pour le préjudice subi.



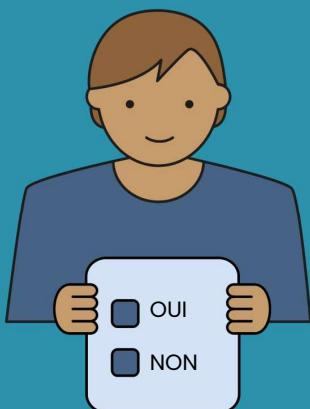
Si vous et votre enfant ne voulez pas connaître les résultats de l'examen génétique, vous pouvez quand même demander au médecin de prévenir votre famille si besoin.



7 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.

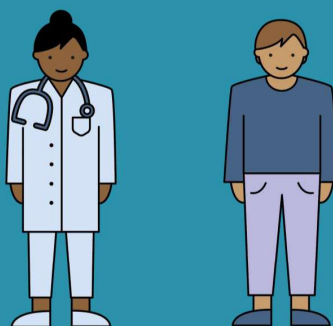


+ Comment les prélèvements et les données de votre enfant pourront-ils être utilisés après l'examen de génétique tumorale ?

Des travaux de recherche sur les données provenant de l'examen génétique tumorale et sur les prélèvements peuvent être réalisés plus tard 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 médecin. A sa majorité, votre enfant pourra revenir sur ce choix. Votre enfant continuera à être suivi régulièrement par le médecin quelle que soit la décision que vous prendrez.

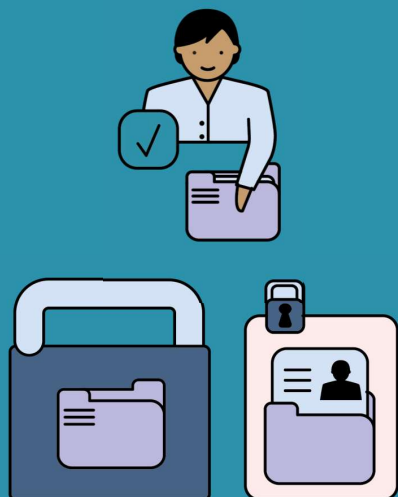


Si vous acceptez, les données pourront être partagées avec des équipes de recherche publiques ou privées, travaillant en France ou à l'étranger.

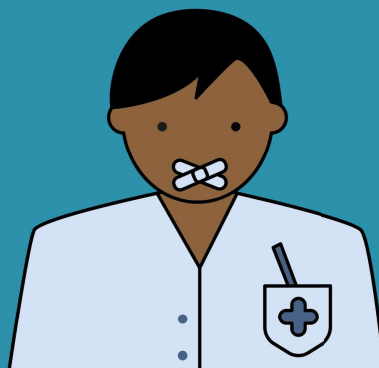
Pour cela, les données seront transférées et conservées pendant 20 ans dans une base de données nationale appelée le "Collecteur Analyseur de Données" ("CAD") rassemblant les données des examens génétiques effectués dans le cadre du Plan France Médecine Génomique 2025. Le CAD est situé en France.



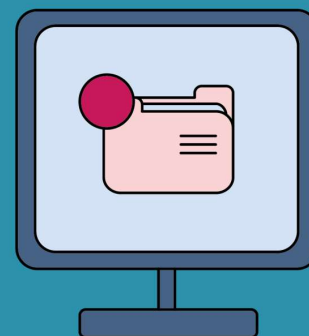
Toutes les mesures seront prises pour assurer un partage des données de façon sécurisée, dans le plus strict respect de la réglementation et des bonnes pratiques.



Le nom de votre enfant ne sera pas transmis aux chercheurs. La règle du secret médical s'applique à toutes les données.

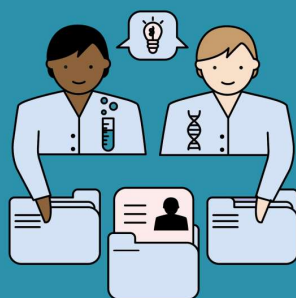


Si vous, ou votre enfant quand il sera devenu majeur, ne vous opposez pas, vous serez informés des éventuelles découvertes faites par les chercheurs concernant sa santé.



Préalablement à tout partage des 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 mis en ligne sur le site internet du Plan France Médecine Génomique 2025.



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

21

+ 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 contenues dans le CAD et leurs utilisations.
- **Droit de rectification :** vous pouvez demander à corriger les données de votre enfant.
- **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 de votre enfant. 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 de votre enfant.
- **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) 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/>).

22

Sauf opposition de votre part, ou de votre enfant quand il sera devenu majeur, les résultats de l'examen génétique alimenteront la Plateforme de données en cancérologie dans le respect de la sécurité et de la confidentialité.



Ces données pourront être réutilisées dans le cadre d'études, recherches et évaluations dans le domaine de la santé en dehors du CAD.



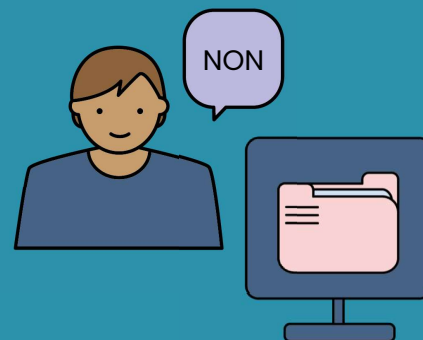
Vous pouvez vous opposer à l'usage de ses données dans cette base en vous adressant à votre médecin ou en remplissant le formulaire :

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

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

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

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



FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025
oviesan

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-connaître/college-relecteurs-inserm/>

Création graphique et illustrations : Flore Avram

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