



Règles de bonnes pratiques en génétique constitutionnelle à des fins médicales (hors recherche)

Modifications depuis la version précédente

Néant

But et objet

L'objectif principal est de définir des règles communes applicables à l'ensemble de la communauté médicale d'un établissement de santé, concernant la prescription, la réalisation et le rendu de résultat d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne (ECGP) à des fins médicales.

Ce référentiel contient les informations et documents nécessaires aux bonnes pratiques en matière d'ECGP en accord avec les principes juridiques, éthiques et organisationnels auxquels tout médecin devrait s'astreindre. Il s'adresse en particulier à tous les médecins non spécialisés en génétique médicale. En particulier, il convient d'insister sur les précautions liées diagnostic génétique présymptomatique et à la diffusion d'une information génétique aux apparentés.

Son élaboration a fait l'objet d'une rédaction par différents acteurs spécialisés en génétique médicale (génétique clinique, laboratoires de génétique moléculaire et cytogénétique) et œuvrant au sein de la filière de santé AnDDI-Rares.

Ce document peut être proposé à tout établissement de santé dans lequel sont pratiqués des prescriptions d'examens des caractéristiques génétiques d'une personne et adapté pour identifier les référents locaux.

Exigences à appliquer

- Code de la santé publique (parties législative et réglementaire dont le code de déontologie médicale)
- Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique
- Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale
- Arrêté du 20 juin 2013 fixant le modèle de lettre adressée par le médecin aux membres de la famille potentiellement concernés en application de l'article R. 1131-20-2 du code de la santé publique
- Règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales (Hors diagnostic prénatal) émises par l'Haute Autorité de Santé et l'Agence de la Biomédecine en mars 2013
- Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales
- Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales STCE n° : 203 du 27 novembre 2008 ratifié par la France le 14 décembre 2011 et entré en vigueur le 1^{er} avril 2012 (dit protocole Oviedo).

Responsabilités

- Direction de la Qualité et relation avec les usagers pour la validation juridique.
- Service de génétique clinique et laboratoires de génétique moléculaire et cytogénétique pour la partie organisationnelle.

Abréviations

ABM : Agence de la Biomédecine
ACPA : Analyse Chromosomique sur Puce à ADN
CSP : Code de la santé publique
ECGP : Examen des caractéristiques génétiques d'une personne
HAS : Haute Autorité de Santé

Définitions

Périmètre du document : tout examen des caractéristiques génétiques d'une personne (génétique et chromosomique) en pré et postnatal en dehors des anomalies acquises (analyse sur prélèvement tumoral essentiellement) – En ce qui concerne, les prélèvements à des fins de recherche, se conformer au protocole en question et à la législation en vigueur.

Les caractéristiques de génétique constitutionnelle ont la particularité d'être définitives. Les résultats des tests génétiques ont des conséquences non seulement pour la personne testée mais souvent aussi pour sa famille.

La génétique constitutionnelle concerne différentes situations :

- le diagnostic de maladies génétiques ;
- la situation particulière de diagnostic pré-symptomatique de maladies génétiques ;
- l'identification de facteurs de risque génétique ayant un impact soit sur la santé (facteurs de prédisposition, voire de susceptibilité) soit sur la prise en charge thérapeutique de la personne (pharmacogénétique) ;
- l'identification de mutation ou de réarrangement chromosomique chez des personnes non malades (improprement appelées porteurs sains) dans le cadre du conseil génétique sur les risques de transmission à la descendance, en présence d'un antécédent familial.

Actions et méthodes

Idées essentielles à garder en mémoire

- Sur la forme

- Remplir correctement la demande (cf. fiche de renseignements cliniques et bon de laboratoire)
- Identification indispensable du prescripteur et du préleveur
- Joindre un consentement écrit ou attestation de consultation

Si ces 3 conditions ne sont pas réunies, le laboratoire sera en droit de ne pas effectuer l'examen en attendant de recevoir l'ensemble de ces documents.

- Sur le fond, **PAS** d'examen des caractéristiques génétiques d'une personne

- sans information et consentement de la personne (ou de son représentant légal)
- sans utilité médicale
- sans suivi médical individualisé (et envisager les modalités de rendu du résultat)
- dans le cadre d'un diagnostic pré-symptomatique sans consultation de génétique préalable.

En cas de questions ou de problèmes, contacter les interlocuteurs suivants :

- Situations atypiques, diagnostic pré-symptomatique, information à la parentèle -> **service de génétique clinique**
- Panels de gènes, exomes / génomes, conservation ADN -> **laboratoire de génétique moléculaire**
- Caryotype spécifique sur sang ou autres tissus, ACPA, diagnostic prénatal -> **laboratoire de cytogénétique**
- Conditions du prélèvement sanguin -> **se référer au manuel des prélèvements**

TABLE DES MATIERES

1- Préambule	4
2- La prescription	4
<i>a - Prescription à visée diagnostique ou d'adaptation thérapeutique chez une personne malade – cas généraux</i>	4
<i>b – Cas spécifique de la personne faisant l'objet d'une mesure de tutelle</i>	4
<i>c – Cas spécifique de la personne dans l'incapacité de consentir ne faisant pas l'objet d'une mesure de protection légale</i>	4
<i>d – Situation particulière des personnes décédées</i>	5
<i>e – Prescription chez un sujet asymptomatique (Article R. 1131-5 du CSP) - Diagnostic présymptomatique</i>	5
3- Information et consentement	6
<i>a - Information</i>	6
<i>b – Consentement</i>	6
4- Le prélèvement	7
5- Conditions de refus d'exécution d'une analyse prescrite	7
<i>a - Non-conformité du prélèvement</i>	7
<i>b - Non-respect du cadre réglementaire</i>	8
<i>c - Non pertinence de la prescription</i>	8
6- Communication du résultat	8
<i>a - Modalités de communication du résultat au patient</i>	8
<i>b - Information sur le résultat</i>	8
<i>c- Attestation de remise du résultat</i>	8
7- Modalité d'information de la parentèle	9
8 – Récapitulatif des documents nécessaires à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne à conserver dans le dossier médical (selon les articles R-1131.20 du Code de la santé publique et le décret n° 2013-527 du 20 juin 2013)	9

1- Préambule

Article 16-10 du code civil : « L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ne peut être entrepris qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique.

Le consentement exprès de la personne doit être recueilli par écrit préalablement à la réalisation de l'examen, après qu'elle a été dûment informée de sa nature et de sa finalité. Le consentement mentionne la finalité de l'examen. Il est révoquant sans forme et à tout moment »

2- La prescription

En fonction de la situation, le prescripteur d'un ECGP peut être :

- Un médecin généticien ;
- Un médecin non généticien connaissant la situation clinique (maladie, prise en charge thérapeutique), les conséquences familiales et capable d'en interpréter le résultat. Ce médecin doit travailler en relation avec une équipe de génétique clinique ;
- Un conseiller en génétique exerçant sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique.

Dans tous les cas, le prescripteur doit être capable de délivrer au demandeur une information préalable, complète et compréhensible. Il vérifie notamment que la personne a compris les conséquences potentielles des résultats à la fois pour lui-même et pour sa famille. Le prescripteur rend lui-même les résultats au patient et applique les modalités d'information à la parentèle. En effet, l'évolution récente de la réglementation conduit à une quasi-obligation de la diffusion d'une information à caractère génétique à l'égard de ses apparentés (cf. chapitre 7).

a - Prescription à visée diagnostique chez une personne malade – cas généraux

- *Prescription à visée diagnostique chez une personne malade*

La prescription d'examens génétiques à visée diagnostique chez une personne malade doit se faire dans le cadre d'une consultation médicale adaptée.

- *Prescription dans le cadre du diagnostic prénatal*

La prescription d'examens génétiques à visée diagnostique chez un embryon ou fœtus malade (signes échographiques anormaux) doit se faire dans le cadre d'une consultation médicale adaptée.

b – Cas spécifique de la personne faisant l'objet d'une mesure de tutelle

La prescription d'examens génétiques à visée diagnostique chez une personne malade doit se faire dans le cadre d'une consultation médicale adaptée en présence du tuteur ou avoir obtenu son accord écrit.

c – Cas spécifique de la personne dans l'incapacité de consentir ne faisant pas l'objet d'une mesure de protection légale

Cette situation est complexe et fait appel à une grande mesure puisque la réglementation n'est pas univoque. Toute prescription d'un ECGP dans cette situation devrait faire l'objet d'une discussion pluridisciplinaire (dont le service de génétique clinique) et/ou en lien avec le comité d'éthique.

La prescription d'examens génétiques à visée diagnostique chez une personne dans l'incapacité physique (coma...) ou psychique peut se faire dans le cadre de son hospitalisation. Du fait de sa vulnérabilité, cette personne nécessite des mesures de protection supplémentaires lorsque cet examen ne lui apporte pas de bénéfice direct. La prescription d'un ECGP doit être justifiée par une urgence vitale ou par une modification de prise en charge nécessitant sa réalisation.

La personne de confiance, la famille, ou à défaut les proches reçoivent l'information et sont consultés (art. L1111-4 al. 4 CSP). En revanche, ils n'ont pas à consentir à la place du patient inconscient.

L'art. L1131-1 CSP précise que lorsqu'il est impossible de recueillir le consentement du patient, l'examen ou l'identification peuvent être entrepris à des fins médicales, dans l'intérêt de la personne. Selon cet article, un ECGP ne pourrait donc pas être réalisé pour préciser un risque héréditaire et faire bénéficier aux apparentés concernés d'éventuelles mesures de prévention ou de soin.

Cependant, le protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales récemment ratifié par la France autorise un ECGP, dans son article 13 et à titre exceptionnel, chez une personne dans l'incapacité de consentir si les conditions suivantes sont réunies :

- a le test a pour but de permettre au(x) membre(s) de la famille concerné(s) de retirer un bénéfice préventif, diagnostique ou thérapeutique qui, de manière indépendante, a été évalué comme important pour leur santé, ou d'effectuer un choix éclairé en matière de procréation;
- b le bénéfice recherché ne peut être obtenu sans la réalisation de ce test;
- c les risques et les contraintes résultant de l'intervention sont minimaux pour la personne qui se soumet au test;
- d le bénéfice attendu a été évalué de manière indépendante comme étant significativement supérieur aux risques pour la vie privée pouvant être liés à la collecte, l'utilisation ou la communication des résultats du test;
- e l'autorisation du représentant de la personne n'ayant pas la capacité de consentir, d'une autorité ou d'une personne ou instance désignée par la loi a été donnée;
- f la personne n'ayant pas la capacité de consentir est, en fonction de ses capacités de compréhension et de son degré de maturité, associée à la procédure d'autorisation. Si cette personne y oppose un refus, le test ne doit pas être effectué.

En pratique, dans tous les cas, il est vivement recommandé de prendre contact avec le service de génétique de l'établissement. En cas d'urgence vitale, il est possible de dissocier la réalisation du prélèvement à stocker au laboratoire de génétique et décider ultérieurement et de façon concertée si l'analyse doit être réalisée.

d – Situation particulière des personnes décédées

Un examen génétique post-mortem peut être réalisé dans le cadre d'une autopsie médicale si la personne a donné son consentement de son vivant. Dans le cas contraire, un ECGP pourrait être réalisé dans le but d'obtenir un diagnostic sur les causes du décès, selon les termes du code de la santé publique (CSP) :

- article L1211-2: « *Toutefois, à titre exceptionnel, les autopsies médicales peuvent être réalisées malgré l'opposition de la personne décédée, en cas de nécessité impérieuse pour la santé publique et en l'absence d'autres procédés permettant d'obtenir une certitude diagnostique sur les causes de la mort* ».

- article L1110-4 : « *Le secret médical ne fait pas obstacle à ce que les informations concernant une personne décédée soient délivrées à ses ayants droit, dans la mesure où elles leur sont nécessaires pour leur permettre de connaître les causes de la mort, de défendre la mémoire du défunt ou de faire valoir leurs droits, sauf volonté contraire exprimée par la personne avant son décès.* »

e – Prescription chez un sujet asymptomatique (Article R. 1131-5 du CSP) – Diagnostic présymptomatique

Une personne est dite asymptomatique lorsqu'elle n'a aucun signe clinique permettant d'évoquer la maladie recherchée.

La prescription d'un examen génétique chez un sujet asymptomatique doit être effectuée dans le cadre d'une consultation individuelle par un médecin exerçant au sein d'une équipe pluridisciplinaire (dont un médecin généticien) de prise en charge des patients asymptomatiques, déclarée à l'Agence de la Biomédecine (ABM). Le recours à un accompagnement psychologique est requis.

Le principe légal commun est l'interdiction de prescription d'un examen génétique chez un **mineur ou un majeur sous tutelle asymptomatique**. Toutefois, une dérogation est possible si celui-ci ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates.

3- Information et consentement

a - Information

Lorsqu'un test génétique est envisagé, la personne concernée doit bénéficier au préalable d'une information orale appropriée, adaptée à son degré de maturité et à son niveau de compréhension.

L'information doit être délivrée lors d'une consultation individuelle par un praticien connaissant la maladie et ses aspects génétiques afin que la personne soit en mesure de prendre une décision éclairée. Si toutes ces conditions ne sont pas réunies, le prescripteur doit adresser la personne au spécialiste compétent.

L'information doit notamment porter sur :

- La finalité ou les finalités du test (visée diagnostique, étude familiale, thérapeutique, conseil génétique) ;
- Les spécificités de la maladie (caractéristiques, variabilité d'expression, évolution) ;
- Les possibilités de prévention, de traitement, de diagnostic prénatal ;
- Les conséquences familiales du résultat du test génétique ;
- Les limites des tests génétiques (limite des techniques, des connaissances, et risque de n'obtenir aucun résultat) ;
- Le risque éventuel d'identification de caractéristiques génétiques sans relation directe avec la prescription ;
- La liberté et l'indépendance de chacun de recourir ou non au test et d'en connaître ou non les résultats ;
- Les modalités de communication du résultat, y compris les délais probables ;
- L'information de la parentèle.

Une information particulière doit être donnée sur le caractère familial des maladies génétiques et des risques pour la famille en cas de silence sur ses propres résultats, ainsi que la mise en œuvre du dispositif d'information de la parentèle prévue par le législateur (Article L. 1131-1-2 du CSP) - (cf. §7)

b – Consentement

Le consentement écrit doit être préalable à l'examen génétique, libre, éclairé et révocable à tout moment.

Contenu du consentement

Selon les situations, différents consentements sont proposés (cf. annexes)

Afin de permettre des analyses complémentaires en cas d'échec ou d'évolution technologique, d'informer d'autres médecins sollicités par des membres de sa famille avec son accord, il est recommandé de :

- Ne pas préciser les gènes mais de rester au niveau de la maladie ou du groupe de maladie (exemple cardiomyopathies) ;
- Ne pas indiquer une technique particulière.
- Préciser l'utilisation potentielle sous le secret professionnel pour tester des apparentés.

Qui signe le consentement ?

Le consentement doit être consigné par écrit par la personne pour qui sera réalisé l'examen des caractéristiques génétiques. Le médecin prescripteur doit signer une attestation de consultation, au cours de laquelle l'examen a été prescrit confirmant que toutes les informations ont été délivrées.

- *Cas des personnes mineures, et des personnes majeures sous tutelle*

Lorsque la personne intéressée est un mineur ou un majeur sous tutelle, le consentement est donné par les titulaires de l'autorité parentale ou par le tuteur.

En outre, le consentement du mineur ou du majeur sous tutelle est systématiquement recherché s'il est apte à exprimer sa volonté et à participer à la décision. Une information claire et adaptée à son degré de maturité s'agissant d'un mineur, ou à ses facultés de discernement s'agissant d'un majeur sous tutelle, doit lui être délivrée à cette fin.

- *Cas du diagnostic prénatal ou fœtus décédés*

Pour pratiquer un examen de génétique dans le cadre de la fœtopathologie, le consentement après information doit être signé au moins de la mère.

- *Cas de la personne dans l'incapacité de consentir*

Cette situation est complexe, puisque le conjoint qui est souvent sollicité ne sera généralement pas concerné par le résultat de l'ECGP. Il convient donc d'associer les apparentés à risque les plus proches qui pourraient bénéficier d'une information à caractère héréditaire.

4- Le prélèvement

Pour les conditions de prélèvements précises, selon l'examen demandé des caractéristiques génétiques d'une personne, se reporter au manuel de prélèvement du laboratoire de votre établissement.

Les laboratoires de génétique ont des contraintes propres à cette spécialité en particulier celles :

- de s'assurer de la présence de l'attestation d'informations et de consentement ;
- de rendre le résultat au prescripteur (et non directement à la personne testée) ;
- de travailler en réseau dans la grande majorité des cas.

Lorsqu'une infirmière ou un laboratoire (n'exécutant pas les analyses prescrites) prélève un patient, il doit savoir à quel laboratoire autorisé confier le prélèvement et dans la mesure du possible obtenir l'accord de ce dernier avant de lui adresser le prélèvement.

L'organisation de la phase pré-analytique et le transport sont de la responsabilité du laboratoire qui reçoit le prélèvement. Ce dernier doit transmettre les informations cliniques, familiales, et biologiques, ainsi que les documents spécifiques à associer fournies par le médecin prescripteur (attestation d'information, consentement...).

Les échantillons seront accompagnés de l'attestation d'information et consentement de la personne et des informations relatives :

- À la prescription ;
- À l'identification du médecin prescripteur ;
- Au motif de la demande et du diagnostic suspecté ;
- Aux renseignements cliniques spécifiques susceptibles de déterminer le choix du laboratoire des techniques à mettre en œuvre. Si ceux-ci ne peuvent pas être obtenus, le compte-rendu du résultat pourra le mentionner ;
- Aux traitements récents éventuels susceptibles d'affecter la qualité de l'examen (radio- ou chimiothérapie).

Un test peut être réalisé dans sa totalité dans un même laboratoire, ou peut être envoyé pour analyse complémentaire dans un laboratoire de référence. Le recours à ce second laboratoire doit être signifié au médecin prescripteur.

5- Conditions de refus d'exécution d'une analyse prescrite

Tout refus d'exécution d'un test doit faire l'objet d'une discussion avec le prescripteur (Article L. 6211-8 du CSP).

a - Non-conformité du prélèvement

Tout prélèvement non conforme aux exigences de l'analyse prescrite peut faire l'objet d'un refus du laboratoire. Le prescripteur doit alors en être averti.

b - Non-respect du cadre réglementaire

Le non-respect du dispositif juridique justifie le refus de réalisation d'un test génétique notamment, l'absence de consentement ou un consentement rédigé de façon incomplète ou incorrecte, la prescription chez un mineur asymptomatique sans justification ou l'insuffisance d'élément permettant de juger de la pertinence de la prescription.

Avant le refus d'exécution de l'examen, le laboratoire doit avoir contacté le prescripteur pour obtenir les éléments manquants.

c - Non pertinence de la prescription

La pertinence de la prescription peut être évaluée par rapport aux recommandations professionnelles.

Elle se fonde sur l'utilité clinique appréciée dans le contexte de la prescription et dans certaines situations la balance coût-bénéfice.

6- Communication du résultat

a - Modalités de communication du résultat au patient

Le résultat d'un examen génétique ne doit pas être directement communiqué au patient par le laboratoire mais par le prescripteur.

Les modalités de rendu de ce résultat doivent être préalablement définies notamment au cours de la consultation qui a donné lieu à la prescription (médecin ou conseiller en génétique sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique).

La personne peut exprimer, par écrit, sa volonté d'être tenue dans l'ignorance d'un diagnostic (article L. 1131-1-2 CSP).

b - Information sur le résultat

La communication du résultat par le prescripteur est résumée dans un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée. Elle doit s'accompagner d'information sur :

- Les conséquences pour l'individu ;
- Les conséquences familiales du résultat du test ;
- Les modalités d'information de la parentèle.
- Le cas échéant la transmission du résultat au responsable du centre d'assistance médicale à la procréation si la personne a fait don de ses gamètes ;
- Une copie du résultat du laboratoire doit être donnée au patient.

La personne doit être orientée vers une consultation de conseil génétique, lorsqu'il existe des enjeux de diffusion à la parentèle dès lors que des mesures de soins ou de prévention (y compris de conseil génétique) peuvent être proposées (cf. §7), et/ou vers un praticien spécialiste de la maladie considérée en particulier lorsqu'une prise en charge médicale spécifique est nécessaire.

Lorsqu'il s'agit du résultat d'un test de susceptibilité génétique, l'information sur la nature et la hauteur du risque absolu doit être rapportée à celui de la population générale (différence entre le risque de personne *versus* le risque de la population générale).

Le recours à un accompagnement psychologique devrait pouvoir être envisagé dans tous les cas.

c- Attestation de remise du résultat

De façon générale, la preuve de l'obligation de l'information est à la charge du professionnel de santé depuis sa consécration dans la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des patients. Selon l'article L1111-2 du CSP, en cas de litige, il appartient au professionnel ou à l'établissement de santé d'apporter la preuve que l'information a été délivrée à l'intéressé dans les conditions prévues au présent article. Cette preuve peut être apportée par tout moyen.

De façon spécifique pour les examens des caractéristiques génétiques, en cas d'identification d'anomalie génétique grave, l'article L1131-1-2 dispose que : « *l'information médicale communiquée est résumée dans un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée, signé et remis par le médecin. La personne atteste de cette remise* ».

Un modèle d'attestation de remise des résultats est proposé (cf. annexes). Ce document est couplé avec le rappel de la nécessité de la transmission de ce résultat à la parentèle.

7- Modalité d'information de la parentèle

L'introduction d'une nouvelle modalité d'information à la parentèle dans la loi du 7 juillet 2011 veille à trouver un équilibre entre le respect du secret médical et le droit des tiers. En effet, l'absence d'information pourrait amener les parents concernés à ne pas demander les soins appropriés, entraînant une perte de chance d'échapper à la maladie. Ce changement législatif conduit le patient à une quasi-obligation de diffusion d'une information à caractère génétique sur sa santé à l'égard de ses apparentés.

Comme le précise le décret d'application n°2013-527 du 20 juin 2013, deux possibilités s'offrent au patient : soit il se charge lui-même de la diffusion de cette information (cas le plus fréquent), soit il demande au médecin prescripteur de procéder à cette information en lui donnant les coordonnées de ses apparentés (procédure en cours d'évaluation et soumis à l'avis de l'ABM). Un arrêté ministériel du 20 juin 2013 a fixé un modèle de lettre (cf. annexes) qui pourra être envoyé à la parentèle.

S'il refuse de diffuser cette information, la procédure d'information n'aura pas lieu (pas de rupture du secret médical) mais sa responsabilité civile pourrait être engagée.

La personne est informée de cette obligation de diffusion du résultat anormal à la parentèle avant la réalisation de l'ECGP. Au cours de la consultation de rendu de résultats, elle précise la modalité d'information à la parentèle choisie dans le document d'attestation de remise des résultats. Si elle souhaite que la diffusion soit réalisée par le médecin prescripteur, elle complète un document écrit, et signé (cf. annexes) – le médecin atteste de cette demande.

Si des enjeux et des difficultés dans la mise en œuvre des modalités d'information à la parentèle sont prévisibles, notamment lorsque la pathologie ne pourra pas faire l'objet de mesure de préventions ou de soins, mais qu'il existe des implications en terme de conseil génétique, il apparaît raisonnable de proposer que ce patient puisse bénéficier d'une consultation spécifique de génétique préalable à la prescription de l'examen des caractéristiques génétiques (Rapport de la mission d'information sur la révision des lois bioéthiques du 20 janvier 2010)

8 – Récapitulatif des documents nécessaires à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne à conserver dans le dossier médical (selon les articles R-1131.20 du Code de la santé publique et le décret n° 2013-527 du 20 juin 2013)

AVANT la prescription d'un ECGP

- Nature des informations données à la personne préalablement à la réalisation d'un ECGP (courrier médical)
- Document d'information écrit ayant pour objet de définir les modalités de l'information destinée aux membres de la famille (figure sur le consentement)
- Attestation de consultation du médecin prescripteur destinée au laboratoire (verso du consentement)
- Double de la prescription
- Consentement écrit et signé de la personne (ou de son représentant légal) – original à conserver, double à donner au patient.
- Copie des feuilles de renseignements envoyées avec les tubes

APRES la prescription d'un ECGP

- Comptes rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés.
- Document d'information médicale communiquée à la personne rédigé de manière loyale, claire et appropriée, signé et remis ou envoyé (courrier spécifique pour la personne) par le médecin.
- Attestation de remise des résultats signée par la personne, mentionnant les modalités d'information à la parentèle.

Cas particuliers :

- Document écrit, et signé de la personne, demandant au médecin prescripteur de procéder à la diffusion d'information à la parentèle – le médecin atteste de cette demande.
- Autorisation de la personne au médecin prescripteur à saisir le responsable du centre d'assistance médicale à la procréation afin qu'il procède à l'information des enfants issus du don



Filière de Santé Anomalies de développement et déficience intellectuelle de causes rares (AnDDI-Rares)

Documentation et renvois

- Attestation de remise d'une information après diagnostic d'une anomalie génétique.
- Consentement pour l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne et la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un centre de ressources biologiques.

Enregistrements



**Filière de Santé Anomalies de développement et
déficience intellectuelle de causes rares (AnDDI-Rares)**

**ATTESTATION de REMISE d'une INFORMATION après
DIAGNOSTIC d'une ANOMALIE GENETIQUE**

IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette)	IDENTITE du représentant légal (Si mineur / majeur sous tutelle)
	NOM :
	Prénom :

Je soussigné(e), sus nommé(e), reconnais avoir été informé(e) par le Docteur du résultat des examens des caractéristiques génétiques réalisés à partir :

- Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même
 Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur mon enfant mineur ou sur la personne placée sous tutelle

Pour (préciser le nom de la pathologie et le gène ou chromosome en cause) :

J'ai reçu une copie de ce résultat de laboratoire ainsi que des informations orales et/ou écrites sur les conséquences et la prise en charge de cette maladie. J'ai également reçu les coordonnées de l'association de patients correspondante (le cas échéant).

Le Docteur m'a également informé de la nécessité de prévenir les membres de ma famille potentiellement concernés par cette anomalie génétique. Il m'a averti que mon silence pouvait leur faire courir des risques ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention ou de soins peuvent être proposées.

J'ai bien compris l'importance de diffuser cette information dans ma famille :

- je m'occuperai de la diffusion de cette information
 je ne peux pas me décider pour le moment car je souhaite y réfléchir et je ferai part de ma décision ultérieurement
 je souhaite que cette information soit faite par le biais de la procédure de l'information médicale à caractère familial. Je vous demande de contacter par ce moyen les personnes suivantes (nom, prénom, coordonnées) :

-
-
-

Fait à....., le.....

Signature du patient ou de son représentant légal :	Signature et cachet du médecin :
Signature du patient mineur ou sous tutelle (si possible) :	

RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION

(Conformément à la loi n° 2004-800 du 6 août 2004 modifiée par la loi n°2011-814 relative à la bioéthique et selon l'article L1131-1 du Code de la Santé Publique, fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétique d'une personne) :

En cas de diagnostic d'une anomalie génétique grave posé lors de l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne, le médecin informe la personne ou son représentant légal des risques que son silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés dès lors que des mesures de prévention ou de soins peuvent être proposées à ceux-ci. L'information communiquée est résumée dans un document signé et remis par le médecin à la personne concernée, qui atteste de cette remise. Dans ce cas, l'obligation d'information à la charge du médecin réside dans la délivrance de ce document à la personne ou à son représentant légal.

La personne est tenue d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés dont elle ou, le cas échéant, son représentant légal possède ou peut obtenir les coordonnées, dès lors que des mesures de prévention ou de soins peuvent leur être proposées.



**Filière de Santé Anomalies de développement et
déficience intellectuelle de causes rares (AnDDI-Rares)**

**Consentement pour l'examen des CARACTERISTIQUES GENETIQUES d'une
personne et la conservation des échantillons dans une banque d'ADN ou un
centre de ressources biologiques**

IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle) Nom : _____ Prénom : _____ Lien avec le patient : _____
--	---

Je soussigné(e) reconnais avoir été informé(e) par le : Dr.....
 Conseiller en génétiquesous la responsabilité du Dr.....

quant à l'examen des caractéristiques génétiques qui sera réalisé à partir :

- Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur moi-même
 Du (des) prélèvement(s) pratiqué(s) sur mon enfant mineur ou sur la personne majeure placée sous tutelle

Pour (préciser obligatoirement le nom de la pathologie ou l'indication de l'examen réalisé, et sa nature) :

Je reconnais avoir reçu l'ensemble des informations permettant la compréhension de cet examen et sa finalité.

Le résultat de l'examen me sera rendu et expliqué en l'état actuel des connaissances par le médecin qui me l'a prescrit. Ce dernier m'expliquera les moyens de prise en charge nécessaire le cas échéant.

Je souhaite être informé du résultat de l'examen réalisé oui non

J'ai compris que si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une prédisposition ou d'une affection grave était mise en évidence, je devrai permettre la transmission de cette information au reste de ma/sa famille. J'ai été averti que mon silence pouvait leur faire courir des risques ainsi qu'à leur descendance, dès lors que des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins, peuvent être proposées. Ainsi, lors du rendu des résultats, je devrai choisir entre :

- Assurer moi-même cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.
- Autoriser le médecin prescripteur à cette diffusion d'information génétique aux membres de ma/sa famille.

J'autorise, dans le respect du secret médical :

La transmission des informations de mon/son dossier médical nécessaires aux médecins concernés par cet examen des caractéristiques génétiques.	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
La conservation d'un échantillon de matériel biologique issu de mes/ses prélèvements et son utilisation ultérieure pour poursuivre les investigations dans le cadre de cette même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances.	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
La conservation des données utiles à la gestion de la démarche diagnostique et de mon/son dossier dans des bases de données informatiques déclarées à la CNIL (Commission Nationale Informatique et Libertés)	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
L'utilisation des résultats par le médecin prescripteur au profit des membres de ma/sa famille si ces résultats apparaissent médicalement utiles pour eux	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
Des informations génétiques sans lien direct avec la pathologie mais pouvant avoir un impact sur la santé ou celle d'apparentés peuvent être révélées. Je souhaite que mon/son médecin me tienne informé(e)	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>
Dans le cadre de la démarche diagnostique, une partie de mon/son prélèvement peut ne pas être utilisée. Elle peut être importante pour la recherche scientifique. Ainsi, sans que l'on puisse me recontacter : J'autorise le stockage de mon/son prélèvement et son utilisation pour la recherche	oui <input type="checkbox"/> non <input type="checkbox"/>

Conformément aux dispositions de la loi relative à l'informatique, aux fichiers et aux libertés, je dispose d'un droit d'opposition, d'accès et de rectification par l'intermédiaire du Dr.....au numéro : / / / /

Tout consentement non signé empêche la réalisation de l'examen.

Fait à	Le
Nom, prénom et signature du patient ou de son représentant légal :	Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :
Signature du patient mineur ou majeur sous tutelle (si possible) :	



**Filière de Santé Anomalies de développement et
déficience intellectuelle de causes rares (AnDDI-Rares)**

ATTESTATION DE CONSULTATION du médecin prescripteur ou du conseiller en génétique*

IDENTIFICATION du PATIENT (étiquette ou nom, prénom et date de naissance)	IDENTITE du REPRESENTANT LEGAL (Si patient mineur ou majeur sous tutelle) NOM : Prénom : Lien avec le patient :
--	--

Je certifie avoir informé le (ou la) patient(e) sus nommé(e) ou son représentant légal sur les caractéristiques de la maladie recherchée, les moyens de la diagnostiquer, les possibilités de prévention et de traitement, le stockage de son prélèvement, et avoir recueilli le consentement du (ou de la) patient(e) ou de sa tutelle dans les conditions prévues par le code de la santé publique (articles R1131-4 et 5)

Date :

Signature et cachet du médecin ou du conseiller en génétique :

***RAPPEL CONCERNANT LA LEGISLATION**

- Loi n° 2004-800 du 6 août 2004, modifiée par Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique

(Conformément à la loi n° 2004-800 du 6 août 2004 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétique d'une personne) :

Le médecin prescripteur doit conserver :

- le consentement écrit
- les doubles de la prescription et de l'attestation
- les comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés (Art. R1131-5).

Le laboratoire autorisé réalisant les examens doit :

- disposer de la prescription et de l'attestation du prescripteur (Décret n°2008-321 du 4 avril 2008)
- adresser, au médecin prescripteur, seul habilité à communiquer les résultats à la personne concernée (article L1131-1-3), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé
- adresser, le cas échéant, au laboratoire qui a transmis l'échantillon et participé à l'analyse (article L. 6311-19), le compte-rendu d'analyse de biologie médicale commenté et signé par un praticien responsable agréé

- **Arrêté du 27 mai 2013** définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales
- **Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013** relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale