

Version mineurs

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 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 Va-t-on en parler à votre famille ?
- 9 Êtes-vous obligé d'effectuer cet examen ?
- 10 Comment vos prélèvements et vos données pourront-ils être utilisés après l'examen génétique ?

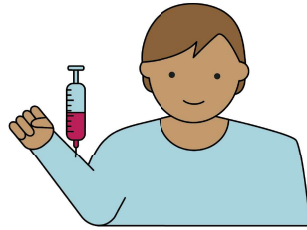
1

Qu'est-ce qu'un examen génétique ?

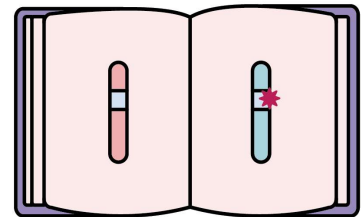
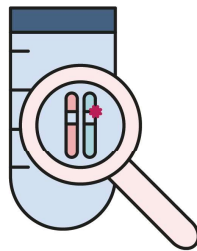
Un examen génétique est un test biologique qui pourrait permettre de trouver quelle est l'origine de votre maladie, trouble ou handicap.

L'examen génétique commence par une prise de sang. C'est votre prélèvement.

Parfois, cela peut être un autre type de prélèvement (cellules de la peau, cellules des muscles).



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

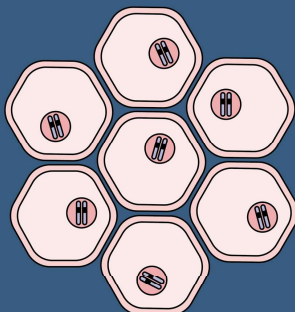


3

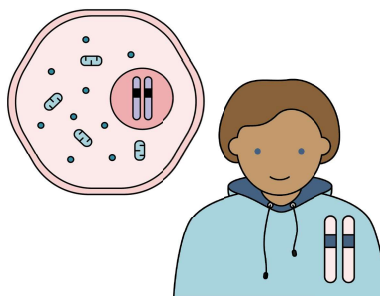
2

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

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

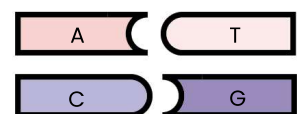


Chaque cellule de votre corps contient de l'ADN, rangé sous forme de chromosomes. Tout le matériel génétique d'un individu constitue son génome, l'ensemble de son ADN.



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

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

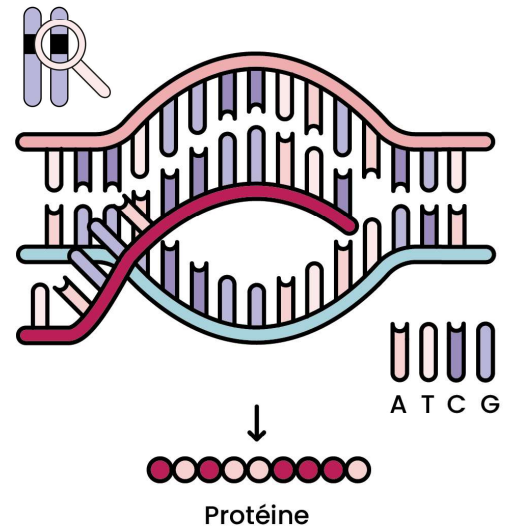


4

L'ADN est rangé en chromosomes, comme des livres.
Il est organisé en blocs d'informations appelés des gènes, un peu 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, certaines protéines interviennent pour définir la couleur des yeux, des cheveux, de la peau...



5

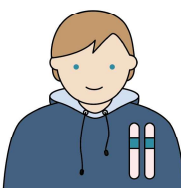
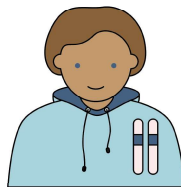
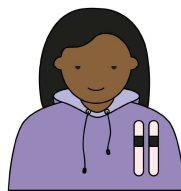
3

L'information génétique :
tous uniques, tous différents

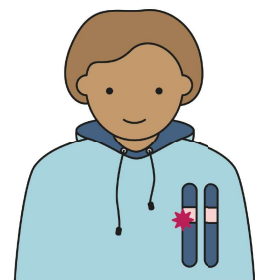
Personne dans le monde n'a le même ADN que vous (sauf si vous avez un vrai jumeau).

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

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



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.



6

4

Qu'est-ce qu'une maladie génétique ?

Une maladie génétique est une maladie dans laquelle les gènes jouent un rôle majeur.

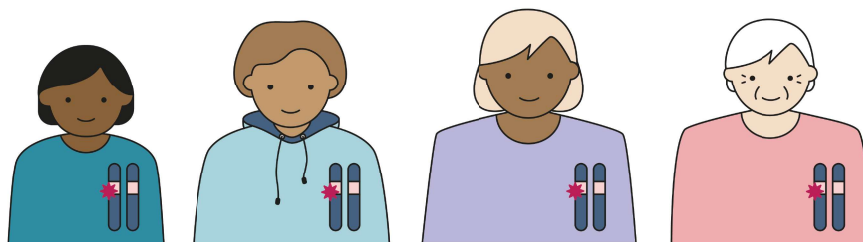
Elle est provoquée par un ou plusieurs variants de l'ADN.

Ces variants viennent perturber la fabrication des protéines : celles-ci ne peuvent plus assurer leurs fonctions correctement et cela peut conduire à l'apparition d'une maladie, d'un trouble ou d'un handicap.

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

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.

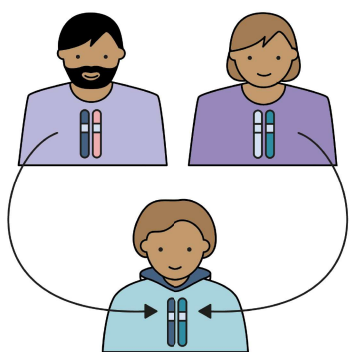


7

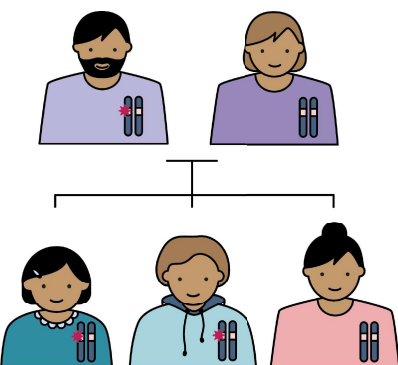
5

Comment survient une maladie génétique ?

La majorité de vos gènes sont présents en 2 copies : 1 copie est héritée de votre mère et 1 copie est héritée de votre père.

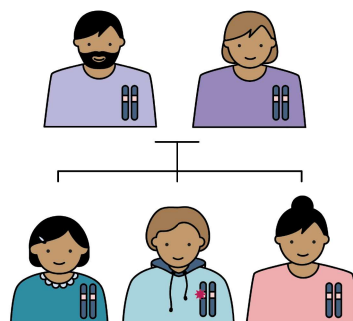


Un variant génétique peut être transmis par vos parents et être présent chez d'autres membres de votre famille : on parle alors de maladies héréditaires.



Voir la rubrique « Pour aller plus loin »

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

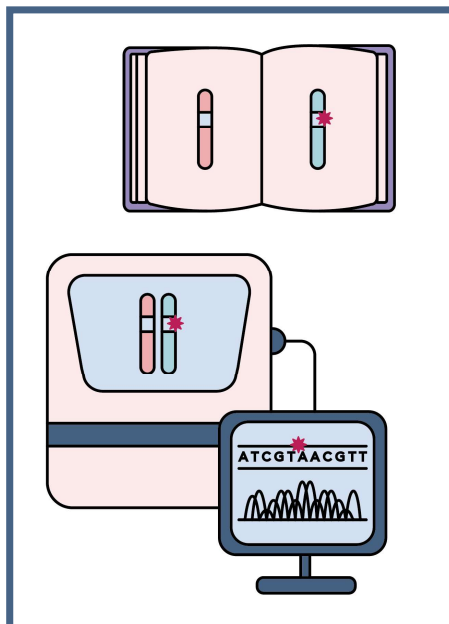


Votre médecin ou conseiller en génétique pourra vous donner des explications.

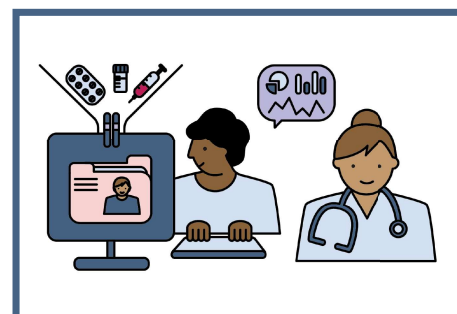
8

Le séquençage du génome consiste à lire la séquence de l'ensemble de votre ADN (génome). L'objectif de cet examen est de repérer les variants génétiques pouvant expliquer votre trouble, maladie ou handicap.

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

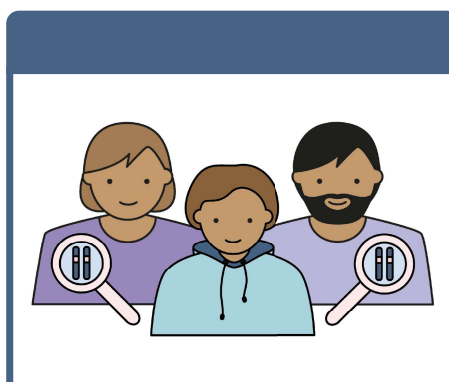


Les nouvelles technologies de séquençage produisent de grandes quantités de données, analysées grâce à des outils informatiques puissants combinés à l'expertise de différents spécialistes.



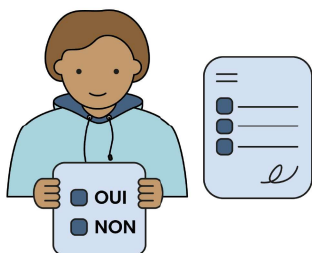
Étant donné le grand nombre de variants dans l'ADN de chaque individu, le défi consiste à identifier le variant en cause dans votre maladie, trouble ou handicap. Cela revient à chercher une aiguille dans une botte de foin.

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



Vous pouvez choisir de connaître ou non vos résultats. Ce choix est à faire avec vos parents lors de la signature du consentement.

Si vous souhaitez connaître vos résultats, le médecin vous les expliquera en consultation.



Trois types de résultats sont possibles :

- un variant génétique peut expliquer votre maladie, trouble ou handicap ;
- un variant génétique pourrait expliquer votre maladie, trouble ou handicap mais des recherches complémentaires sont nécessaires chez vous ou les membres de votre famille ;
- Aucun variant ne permet d'expliquer votre maladie, trouble ou handicap à ce jour.



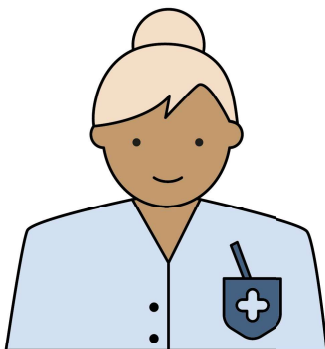
Les connaissances évoluent. Il est possible de trouver plus tard un variant génétique que l'on ne connaît pas encore pour expliquer ta maladie, trouble ou handicap.

Si vous et vos parents êtes d'accord, les données générées par l'examen seront conservées. Elles pourront être analysées à nouveau pour chercher ce variant génétique.

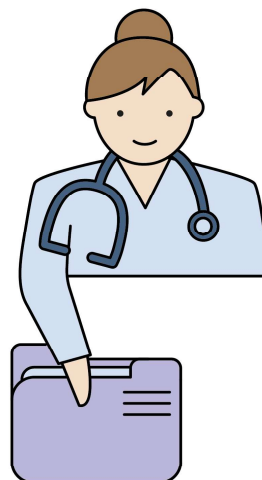
Si cela arrive, votre médecin généticien vous en informera.



Si besoin, un psychologue pourra vous accompagner.



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



Si l'on découvre que vous êtes porteur d'un variant génétique pouvant être à l'origine de votre maladie, trouble ou handicap, d'autres membres de votre famille sont peut-être concernés.

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

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



Le médecin dira qui doit être informé.



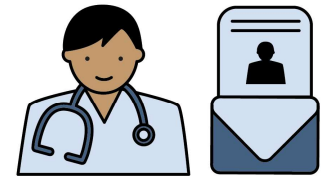
13

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

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



Si vos parents demandent à votre médecin d'informer votre famille, il leur enverra une lettre sans dire ni votre nom ni votre maladie, trouble ou handicap.



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

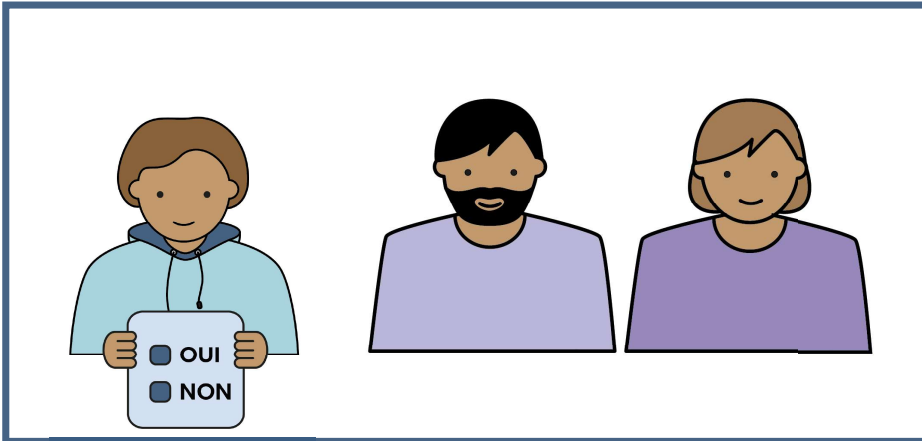
14

9

Êtes-vous obligé d'effectuer cet examen ?

Vous n'êtes pas obligé.

Vos parents décideront avec vous de le faire ou non.



15

10

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

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



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

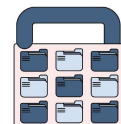
Vous continuerez à être suivi régulièrement par votre médecin quelle que soit la décision que vous prendrez avec vos parents.



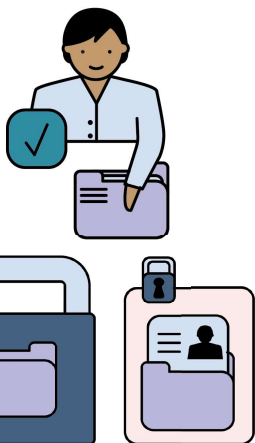
Si vos parents et vous acceptez, vos données pourront être partagées avec des équipes de recherche en France ou à l'étranger.

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

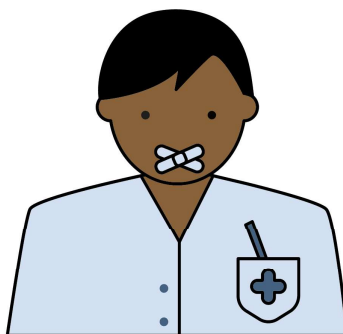
16



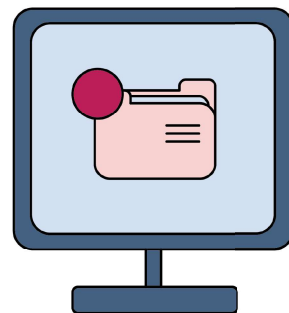
Toutes les mesures seront prises pour assurer un partage de vos données de façon sécurisée, dans le plus strict respect de la réglementation et des bonnes pratiques.



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



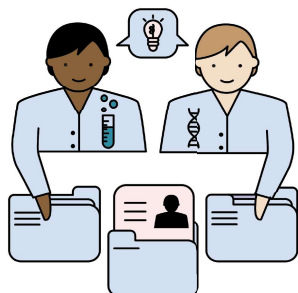
Si vous et vos parents ne vous y opposez pas, vous serez informé des découvertes des chercheurs concernant votre santé.



17

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

Vos données ne feront l'objet d'aucun transfert en dehors du CAD. Seuls les résultats des projets de recherche peuvent être exportés du CAD par les chercheurs.



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



<https://pfmg2025.aviesan.fr/projets-de-recherche/>

18



Rappel de vos droits

- Vous pouvez poser des questions si vous ne comprenez pas quelque chose. Les médecins sont là pour y répondre.
- Vous et vos parents pouvez voir et demander à corriger vos données.
- Vous et vos parents pouvez demander à effacer vos données à tout moment. Mais les données indispensables pour faire aboutir une recherche déjà en cours seront tout de même utilisées jusqu'à la fin de cette recherche.
- Vous et vos parents avez le droit de demander de geler temporairement l'utilisation de certaines de vos données.
- Vous et vos parents avez le droit de vous opposer au partage de vos données pour la recherche.

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

Vous pouvez aussi envoyer une demande à l'adresse (dpo-cad@aviesan.fr) ou en écrivant à :
« Fresk, Collecteur Analyseur de Données (CAD), DPO, 10 rue Eliane Jeannin-Garreau, 75015 Paris », ou aller sur le site internet du Plan France Médecine Génomique 2025 (<https://pfmg2025.aviesan.fr>) en justifiant de votre identité.

Vous retrouverez toutes ces informations sur le site internet du Plan France Médecine Génomique 2025 (<https://pfmg2025.aviesan.fr>).



19

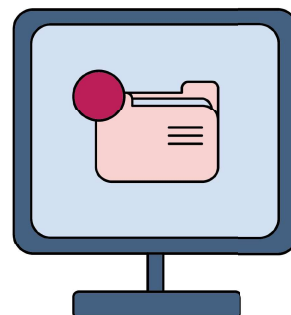
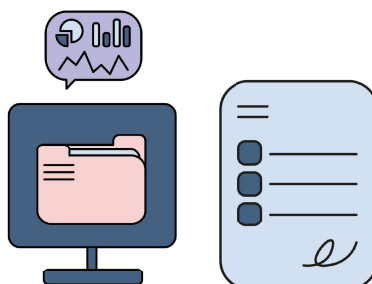
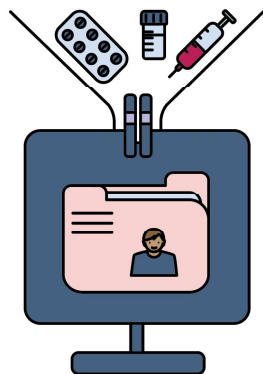
Sauf opposition de votre part et de celle de vos parents, les résultats de votre examen génétique seront envoyés de manière sécurisée et confidentielle à la Banque Nationale de Données des Maladies Rares (BNDMR).

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

Vos parents et vous pouvez vous opposer à l'usage de vos données dans cette base en vous adressant à votre médecin ou en remplissant le formulaire www.bndmr.fr/espacepatients/mes-droits/.

Vous pouvez également retrouver les recherches réalisées ou en cours sur ces données :

www.bndmr.fr/espacepatients/transparence/.



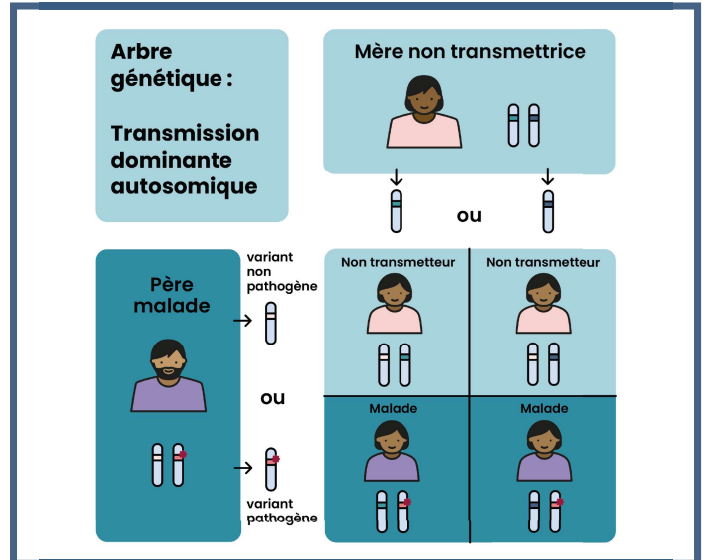
20



Pour aller plus loin

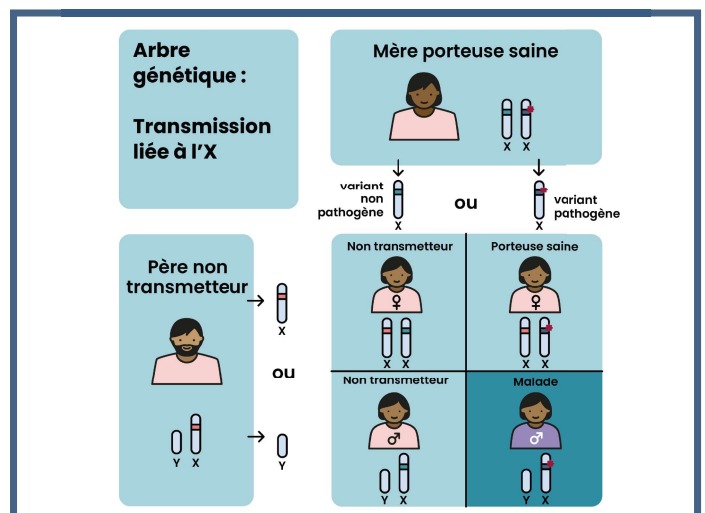
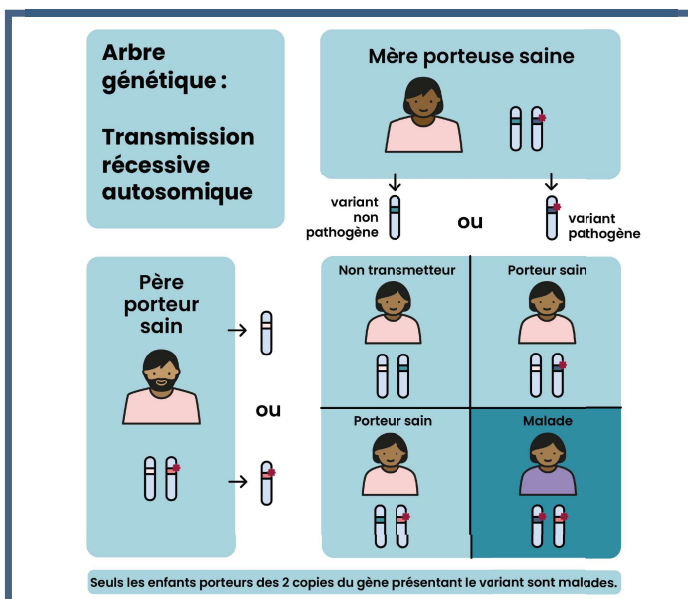
Comment se transmettent les maladies génétiques ?

Pour certains troubles, maladies ou handicaps, il suffit qu'une seule copie du gène présente le variant pour être malade, on parle de transmission dominante.

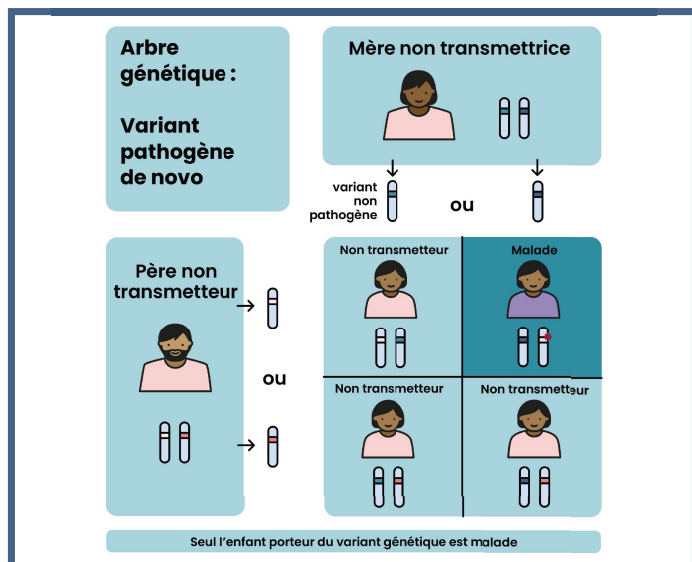


Dans d'autres cas, il faut que les 2 copies du gène présentent le variant pour être malade, on parle de transmission récessive.

Pour d'autres maladies, troubles, handicaps, 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.



Parfois, le variant génétique survient de façon accidentelle : la maladie, le trouble ou le handicap n'est pas transmis par les parents, on parle de variant de novo.



FRANCE MÉDECINE
GÉNOMIQUE 2025
aviesan

Inserm
La science pour la santé
From science to health

©Inserm, 2022. 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.