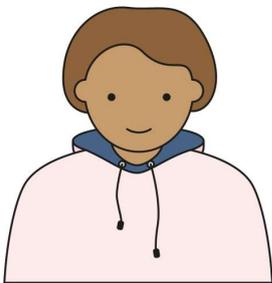


Mineurs version simplifiée

Janvier 2023

Notice d'information pour les examens de génétique constitutionnelle

Table des matières



+ Rappel de tes droits

+ Pour aller plus loin

1. Qu'est-ce que c'est, un test génétique ?
2. Qu'est-ce que c'est, l'ADN et les gènes ?
3. L'information génétique : tous uniques, tous différents
4. Qu'est-ce que c'est, une maladie génétique ?
5. Pourquoi lit-on l'ADN ?
6. Quels sont les résultats possibles du test génétique ?
7. Va-t-on en parler à ta famille ?
8. Es-tu obligé de faire le test ?
9. Comment tes prélèvements et tes données pourront-ils être utilisés après le test génétique ?

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

Tu vas chez le docteur avec tes parents pour chercher à comprendre ta maladie, trouble ou handicap.

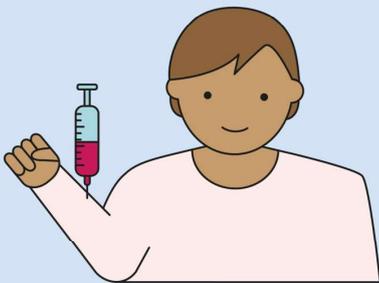


Il te propose de faire un test génétique.

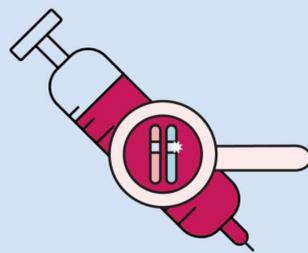


3

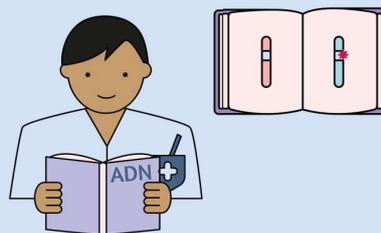
Pour faire ce test on te prend un peu de ton sang. C'est ton prélèvement. Parfois, ça peut être autre chose.



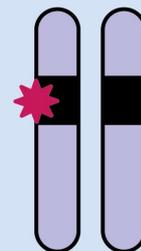
Dedans il y a ton ADN.



On va lire ton ADN.



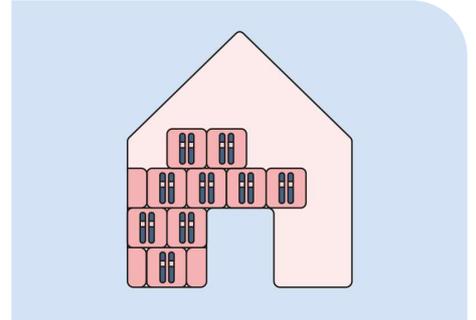
On cherche une différence génétique qui peut expliquer ta maladie, ton trouble ou ton handicap. Peut être qu'on ne pourra pas la trouver.



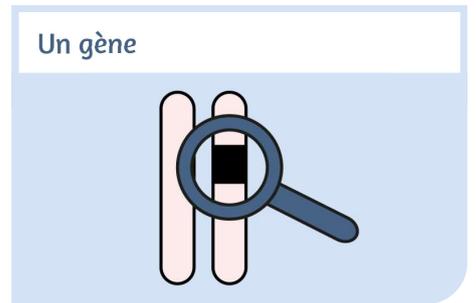
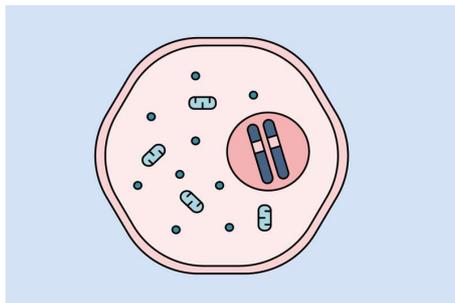
4

2. Qu'est-ce c'est, l'ADN et les gènes ?

Ton corps est composé de beaucoup de cellules.
Dans tes cellules, il y a de l'ADN.
L'ADN contient toutes les informations
pour que ton corps fonctionne.
Un gène correspond à une partie d'ADN.

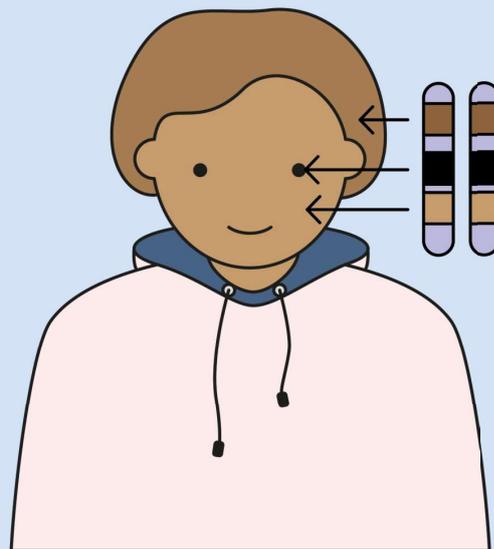


5



Il y a 23 000 gènes
qui permettent de produire
les protéines nécessaires
au fonctionnement du corps.

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



6

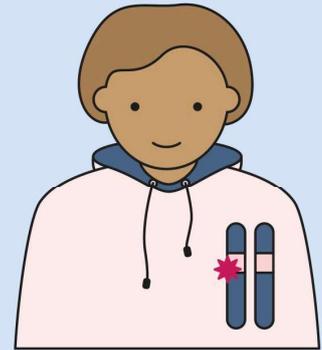
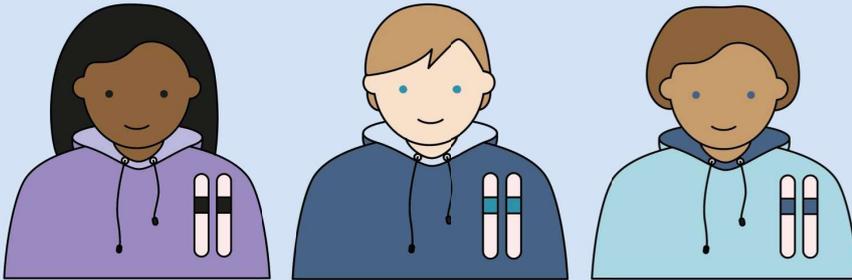
3. L'information génétique : tous uniques, tous différents

Personne dans le monde n'a le même ADN que toi (sauf si tu as un vrai jumeau).

Ton ADN est différent de celui de tes camarades.

Tes différences génétiques et ta façon de vivre (nourriture, sport...) te rendent unique.

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

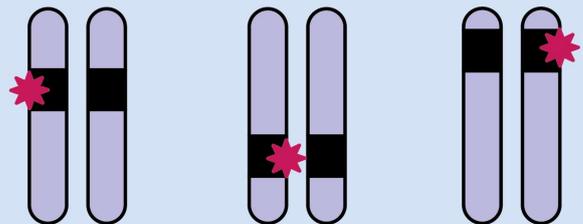
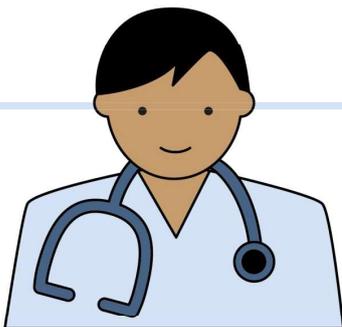


7

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

Une maladie génétique est une maladie causée par une différence génétique. Certaines différences génétiques peuvent modifier des protéines, qui ne fonctionnent plus correctement.

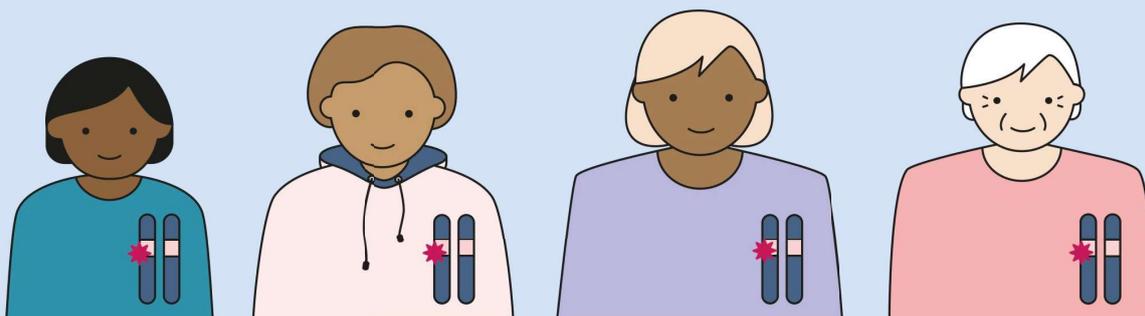
Puisqu'il y a beaucoup de gènes, il peut y avoir beaucoup de maladies génétiques différentes : on en compte plus de 6 000.



8

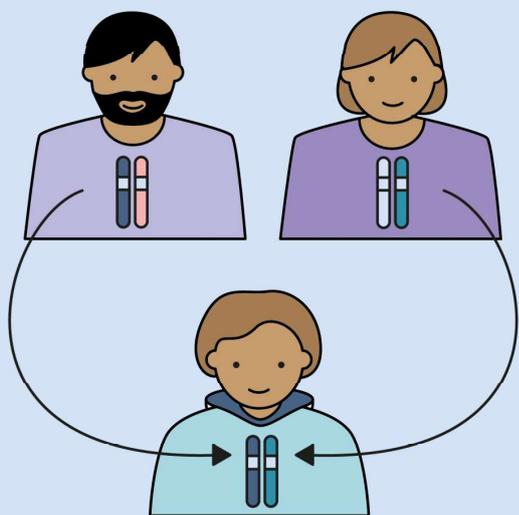
Cependant, peu de personnes ont la même maladie génétique. C'est pourquoi on les appelle aussi souvent des maladies rares.

Les maladies génétiques peuvent apparaître à des âges différents.



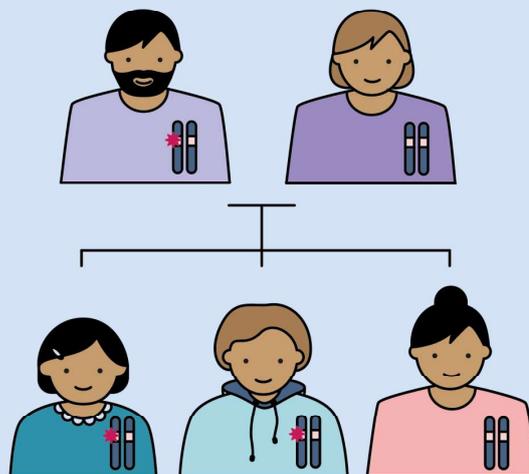
9

La majorité de tes gènes sont présents en 2 copies : 1 copie est transmise de ta mère et 1 copie est transmise de ton père.



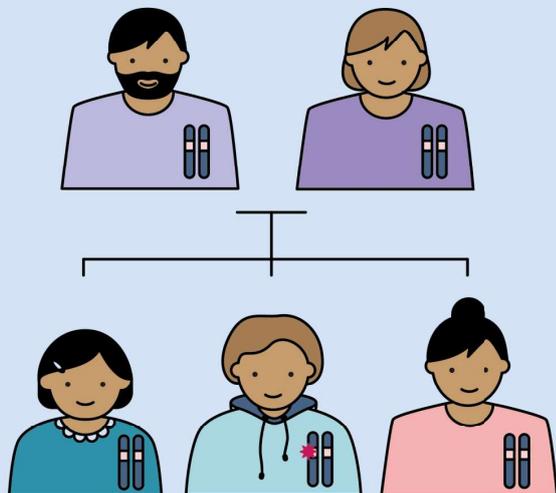
➤ Voir la rubrique « Pour aller plus loin »

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

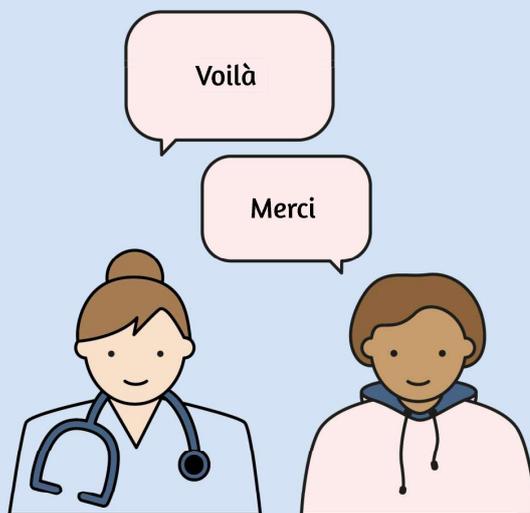


10

Une maladie génétique peut aussi apparaître par hasard : il est possible que les parents, frères et sœurs n'aient pas cette différence génétique.



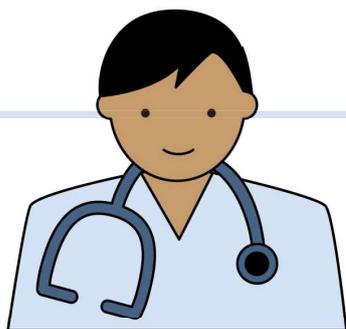
Ton docteur pourra te donner des explications.



11

5. Pourquoi lit-on l'ADN ?

Si tu es d'accord, on va lire tout ton ADN pour chercher toutes les différences génétiques qui te rendent unique.

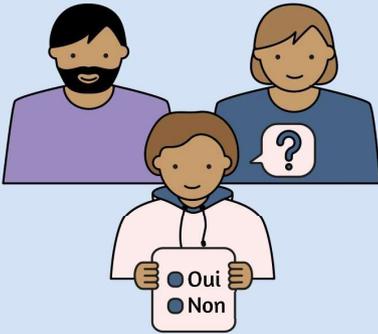


Etant donné le grand nombre de différences génétiques, le défi est de trouver la différence qui explique ta maladie, trouble ou handicap. C'est comme chercher une aiguille dans une botte de foin ! Pour aider à la trouver, il est possible que tes parents soient aussi invités à faire un test génétique.

12

6. Quels sont les résultats possibles du test génétique ?

Avec tes parents, tu peux choisir de connaître ou non tes résultats. Il faudra le dire au moment de la signature du consentement.



Si avec tes parents, tu souhaites connaître tes résultats, le docteur te les expliquera.



Trois types de résultats sont possibles :

- une différence génétique explique ta maladie, trouble ou handicap ;
- une différence génétique pourrait expliquer ta maladie, trouble ou handicap mais il faudra faire d'autres recherches pour le confirmer ;
- aucune différence génétique ne permet d'expliquer ta maladie, trouble ou handicap à ce jour.

13

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

Si toi et tes parents êtes d'accord, tes données pourront être analysées à nouveau pour chercher cette différence génétique. Si cela arrive, ton docteur t'en informera.



Si besoin, un psychologue pourra t'accompagner.

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

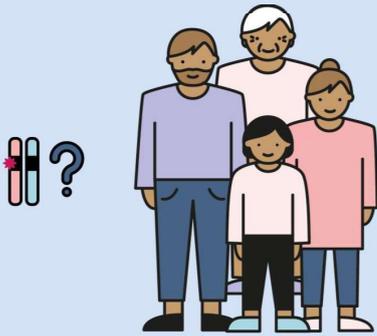


14

7. Va-t-on en parler à ta famille ?

Si l'on découvre que tu as une différence génétique responsable de ta maladie, trouble ou handicap, elle peut se retrouver chez d'autres membres de ta famille.

En effet, ton ADN vient de tes parents et ressemble à l'ADN des autres membres de ta famille : frères, sœurs, cousins, oncles, tantes...



Si cette différence génétique peut avoir des conséquences graves pour la santé des membres de ta famille, la loi oblige de les informer. Le docteur dira qui doit être informé.

Vous savez qui il faut informer

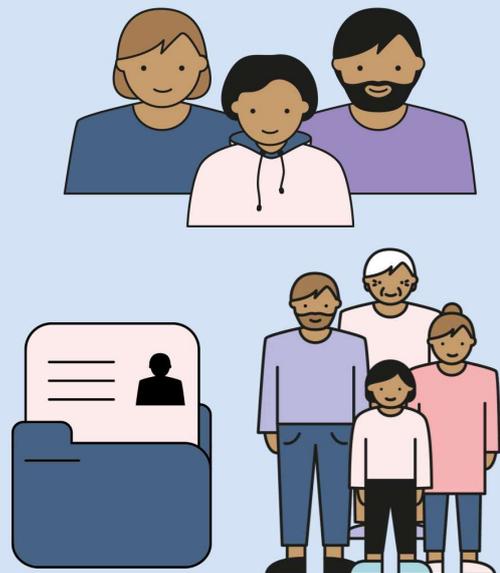


15

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



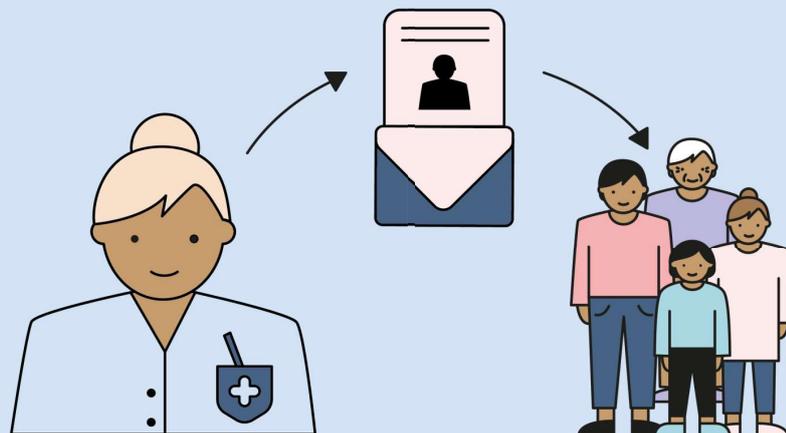
Tes parents et toi pourront informer directement les membres de ta famille concernés ou demander au docteur de le faire.



16

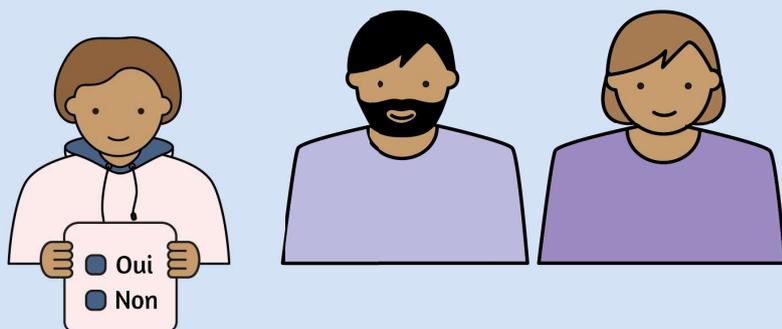
Si tes parents demandent au docteur d'informer ta famille, il enverra alors une lettre aux membres de ta famille sans dire ni ton nom ni ta maladie, ton trouble ou ton handicap.

Il est possible de ne pas connaître les résultats de ton test génétique et quand même demander au docteur de prévenir ta famille s'il y a une information importante pour eux.



8. Es-tu obligé de faire le test ?

Tu n'es pas obligé.
Tes parents décideront
avec toi de le faire ou non.

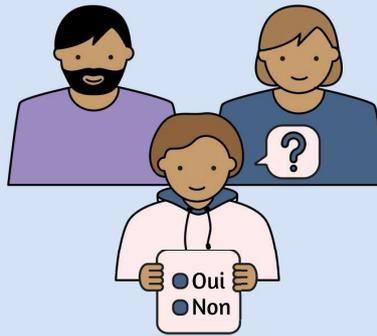


9. Comment tes prélèvements et tes données pourront-ils être utilisés après le test génétique ?

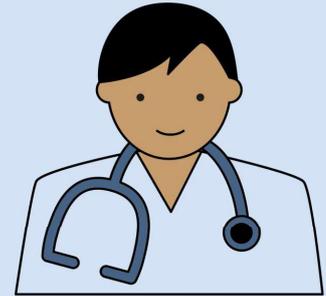
Tes prélèvements et tes données provenant du test génétique peuvent servir plus tard à la recherche pour faire avancer les connaissances.



Avec tes 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 docteur.

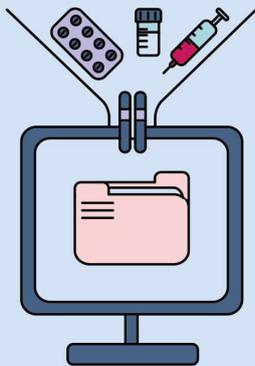


Que tu participes ou non, tu continueras à être suivi par ton docteur.

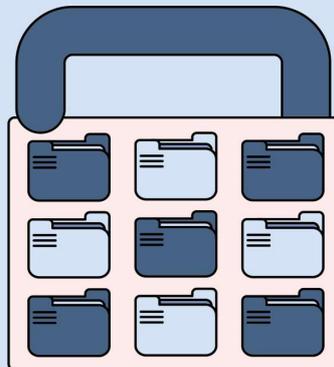


19

Si tes parents et toi acceptez, tes données pourront servir à faire de nouvelles recherches en France ou à l'étranger.



Pour cela, tes données seront transférées et conservées pendant 20 ans dans une grande base de données, appelée le "Collecteur Analyseur de Données" ("CAD").

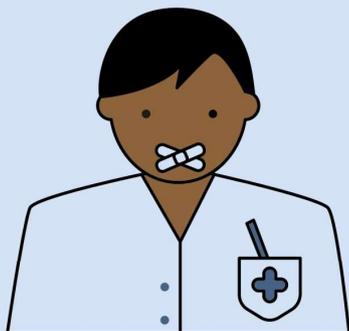


Toutes les mesures seront prises pour assurer un partage de tes données de façon sécurisée, dans le plus strict respect de la réglementation et des bonnes pratiques.

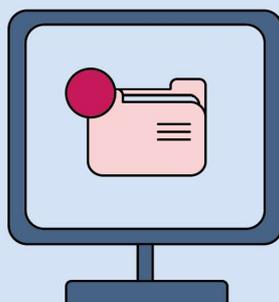


20

Personne ne pourra t'identifier directement. La règle du secret médical s'applique à toutes tes données.



Si toi et tes parents ne vous y opposez pas, tu seras informé des découvertes des chercheurs concernant ta santé.



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

Tes données ne feront l'objet d'aucun transfert en dehors du CAD.



21

+ Rappel de tes droits

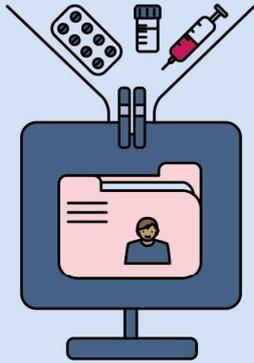
- Tu peux poser des questions si tu ne comprends pas quelque chose. Les docteurs sont là pour y répondre.
- Tes parents et toi pouvez voir et demander à corriger tes données.
- Tes parents et toi pouvez demander à effacer tes données à tout moment. Mais les données indispensables pour faire aboutir une recherche déjà en cours seront tout de même utilisées jusqu'à la fin de cette recherche.

- Tes parents et toi avez le droit de demander de geler temporairement l'utilisation de certaines de vos données.
- Tes parents et toi pouvez vous opposer au partage de tes données pour la recherche.
- Tes parents et toi pouvez exercer vos droits à tout moment. Il est possible de le dire par exemple à ton docteur.



22

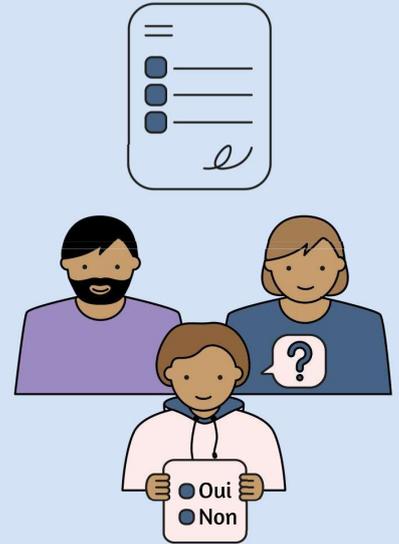
Sauf opposition de ta part et de celles de tes parents, les résultats de ton test génétique seront envoyés de manière sécurisée et confidentielle à la Banque Nationale de Données des Maladies Rares (BNDMR).



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

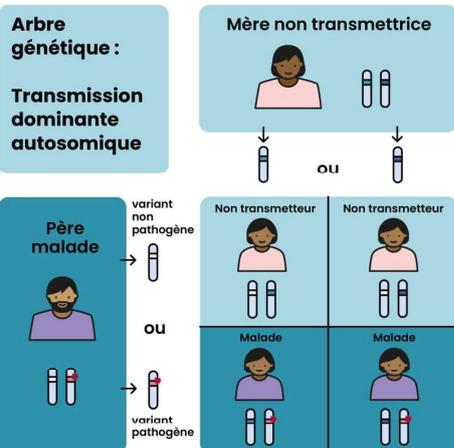


Tes parents et toi pouvez vous opposer à l'usage de vos données dans cette base.

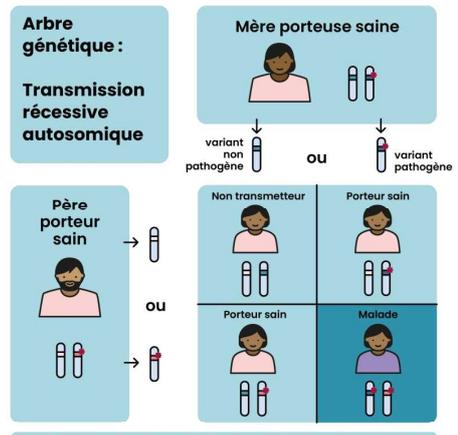


+ Pour aller plus loin

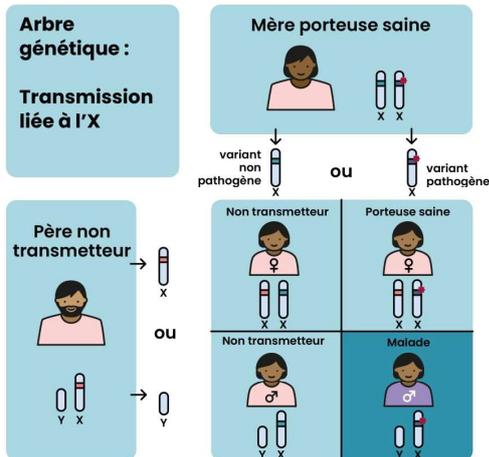
Des fois, il suffit qu'une seule copie du gène présente la différence pour avoir la maladie, le trouble ou le handicap. On parle de transmission dominante.



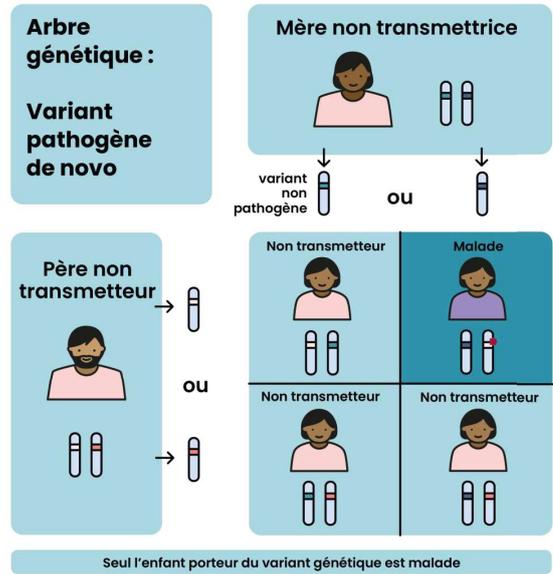
Dans d'autres cas, il faut que les 2 copies du gène présentent la différence pour avoir la maladie, le trouble ou le handicap. On parle de transmission récessive.



L'ADN est rangé en chromosomes.
 Pour d'autres maladies, troubles ou handicaps, la différence est située sur le chromosome X.
 Les femmes possèdent deux chromosomes X tandis que les hommes possèdent un chromosome X et un chromosome Y.
 On parle dans ce cas de transmission liée à l'X.



Parfois, la différence génétique survient de façon accidentelle : elle n'est pas transmise par les parents, on parle de différence de novo.



©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.