



Examen des caractéristiques génétiques d'un mineur dans le cadre d'une recherche : cadre législatif et réglementaire

novembre 2024

I. Principes de base

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. »

Pour les mineurs, ce sont les titulaires de l'autorité parentale qui donnent leur autorisation. **Art R1131-5 du CSP :**

« ... Les examens (des caractéristiques génétiques NDLR) ne peuvent être prescrits chez un mineur ou chez une personne majeure faisant l'objet d'une mesure de protection juridique avec représentation relative à la personne que si celui-ci ou sa famille peuvent personnellement bénéficier de mesures préventives ou curatives immédiates...»

II. Quels gènes peuvent-ils être étudiés ?

- **Caractéristiques génétiques constitutionnelles** : elles sont héritées de chacun de ses 2 parents et sont transmissibles à leurs enfants.
- **Caractéristiques génétiques somatiques** : elles n'ont pas été transmises et ne sont pas transmissibles. Elles concernent une population de cellules au sein de l'organisme (par exemple une tumeur ou un autre type de tissu biologique).

III. Les enjeux

On comprend bien l'intérêt d'un diagnostic génétique de maladie rare ou le bénéfice thérapeutique potentiel en fonction de variants génétiques constitutionnels ou somatiques dans certaines pathologies (cancers ou pathologies immunitaires notamment).

Mais les techniques actuelles découvrent parfois fortuitement des variants génétiques pathologiques sans rapport avec la maladie dont est atteint l'enfant. Cela concerne principalement les caractéristiques génétiques constitutionnelles.



IV. Procédure d'information lors d'une recherche clinique comprenant une analyse génétique

C'est le médecin investigateur de la recherche qui va informer ainsi les parents et l'enfant :

- Du caractère obligatoire ou facultatif de l'analyse génétique

L'analyse génétique peut-être obligatoire pour participer à la recherche (l'enfant ne pourra pas y participer si l'analyse génétique est refusée) ou facultative (l'enfant pourra participer avec ou sans l'analyse génétique)

- Des caractéristiques des gènes étudiés et de l'intérêt pour l'enfant ou sa famille
- De la possibilité de découvertes fortuites de caractéristiques génétiques sans relation avec l'indication initiale et pouvant être responsable d'une affection grave chez le mineur ou chez un membre de sa famille justifiant des mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins. Celles-ci devront être communiquées au mineur au plus tard à sa majorité
- Du droit de refuser d'être informé de ces découvertes fortuites

Art. R. 1131-4. Du CSP, modifié le 30 décembre 2023

« Préalablement à l'expression écrite de son consentement dont le modèle est fixé par arrêté du ministre chargé de la santé après avis de l'agence de la biomédecine, la personne est informée :

1 Des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des examens ainsi que des possibilités de mesures de prévention, y compris de conseil en génétique, et de soins ;

2 Des modalités de transmission génétique de la maladie recherchée lorsqu'elles sont connues et de leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille ;

3 Le cas échéant, si elle y consent, que l'examen peut révéler incidemment des caractéristiques génétiques sans relation avec son indication initiale mais dont la connaissance permettrait à la personne ou aux membres de sa famille de bénéficier de mesures de prévention, y compris de conseil en génétique, ou de soins. ...Lorsque la personne intéressée est un mineur ou une personne majeure faisant l'objet d'une mesure de protection juridique avec représentation relative à la personne, le consentement est donné par les titulaires de l'autorité parentale ou le représentant légal. En outre, le consentement du mineur ou du majeur protégé est systématiquement recherché s'il est apte à exprimer sa volonté et à participer à la décision. »

Art R 1131-5-1 du CSP modifié le 30 décembre 2023

« Lorsqu'un tel examen pratiqué chez une personne mineure révèle des caractéristiques génétiques sans relation avec l'indication initiale pouvant être responsable



d'une affection grave chez elle ou chez un membre de sa famille justifiant des mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins, celles-ci sont communiquées aux personnes titulaires de l'autorité parentale, ainsi que l'obligation qui leur incombe d'en informer le mineur selon son âge et son degré de maturité et, au plus tard, à sa majorité. « Lorsque la personne intéressée a refusé la révélation des résultats de l'examen des caractéristiques génétiques sans relation avec l'indication initiale en application du 4 de l'article 16-10 du code civil, le praticien agréé mentionné à l'article R. 1131-6 n'est pas tenu d'interpréter ni de faire figurer ces résultats au compte rendu de l'examen.

Remarque : On note ici une difficulté majeure due à la contradiction entre le droit de ne pas connaître les résultats concernant une découverte fortuite et l'obligation d'en informer le mineur au plus tard à sa majorité.

Par ailleurs, l'information des autres membres de la famille en cas de découverte d'un variant génétique pathogène même attendu, est régi par le CSP :

Article L1131-1 Modifié par LOI n°2021-1017 du 2 août 2021

« I.-Préalablement à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne, le médecin prescripteur informe celle-ci des risques qu'un silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés si une anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins était diagnostiquée. Il prévoit avec elle, dans un document écrit qui peut, le cas échéant, être complété après le diagnostic, les modalités de l'information destinée aux membres de la famille potentiellement concernés afin d'en préparer l'éventuelle transmission. Si la personne a exprimé par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic, elle peut autoriser le médecin prescripteur à procéder à l'information des intéressés dans les conditions prévues au II.

En cas de diagnostic d'une anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave, sauf si la personne a exprimé par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic, l'information médicale communiquée est résumée dans un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée, qui est signé et remis à cette personne par le médecin.

.....

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. La personne ou, le cas échéant, son représentant légal communique aux personnes contactées les coordonnées du médecin prescripteur.



II.-Si la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille potentiellement concernés, elle peut demander par un document écrit au médecin prescripteur, qui atteste de cette demande, de procéder à cette information. Elle lui communique à cette fin les coordonnées des intéressés dont elle dispose. Le médecin porte alors à la connaissance de ces derniers l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner et les invite à se rendre à une consultation chez un médecin qualifié en génétique sans dévoiler à ces personnes le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, ni l'anomalie génétique, ni les risques qui lui sont associés. »

Remarque : On note ici la même difficulté que dans le cas précédent, due à la contradiction entre le droit de ne pas connaître les résultats et l'obligation d'en informer sa famille : si la personne ne veut pas être informée, elle peut ne pas communiquer les coordonnées des membres de sa famille et le médecin n'a pas la possibilité de les contacter, les privant ainsi des mesures de prévention ou des traitements dont ils pourraient bénéficier.

V. Communication des résultats

Si les résultats ne concernent que la pathologie déjà identifiée, c'est le médecin investigateur qui annonce le résultat.

Si un variant génétique pathogène imprévu pouvant faire bénéficier l'enfant ou la famille de mesures de prévention ou thérapeutiques est découvert : l'investigateur adressera les parents et l'enfant éventuellement à un médecin spécialisé en conseil génétique si les parents ne s'y sont pas opposés.

VI. Cas particulier : analyse génétique dans le cadre de recherche sur des échantillons biologiques prélevés à d'autres fins

Très souvent, dans la prise en charge de maladies graves et/ou de longue durée, des « collections biologiques » sont constituées à partir de prélèvements effectués pour le soin ou une recherche. L'identité des patients est protégée par un système de codage.

Avec les avancées scientifiques, il peut être intéressant d'effectuer de nouvelles analyses sur ces échantillons biologiques non directement identifiables, y compris des analyses génétiques.

Le code civil a prévu une exception au consentement formalisé dans ce cas :

Article 16-10 du Code Civil :

« III.-Par dérogation aux I et II, en cas d'examen des caractéristiques génétiques mentionné au I entrepris à des fins de recherche scientifique et réalisé à partir d'éléments du corps d'une personne prélevés à d'autres fins, l'article L. 1130-5 du code de la santé publique est applicable.»

Le code de santé publique autorise ces recherches après information telle que décrite ci-dessus, mais sans un consentement signé ; en effet, dans ce cas de figure, une simple



non-opposition notifiée dans le dossier de l'enfant par l'investigateur est suffisante. En cas de découverte fortuite, la procédure est la même que celle citée plus haut.

« **Art. D. 1131-22-4.** – La personne est également informée que l'examen peut révéler incidemment des caractéristiques génétiques pouvant être responsables d'une affection justifiant des mesures de prévention ou de soins au bénéfice de la personne ou de membres de sa famille potentiellement concernés. Dans cette hypothèse, elle est contactée par le médecin détenteur de son identité conformément au deuxième alinéa du II de l'article L. 1130-5, sauf si elle s'y est préalablement opposée. « La personne est informée qu'elle peut s'opposer, par tout moyen oral ou écrit et à tout moment, à être informée d'une telle découverte. La démarche à effectuer et la personne à contacter pour exprimer, le cas échéant, son opposition lui sont indiquées. »

En cas d'impossibilité de retrouver les parents, la recherche ne peut être effectuée avant d'être soumise à un CPP qui se prononcera sur la pertinence de cet examen des caractéristiques génétiques sans information des parents ni des mineurs concernés.

L1130-5 du CSP alinéa III version en vigueur depuis le 04 août 2021 :

«I.-En application du III de l'article 16-10 du code civil, l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins de recherche scientifique peut être réalisé à partir d'éléments du corps de cette personne prélevés à d'autres fins lorsque cette personne, dûment informée du programme de recherche, au sens de l'article L. 1243-3 du présent code, n'a pas exprimé son opposition.

...

Lorsque la personne ne peut être retrouvée ou qu'elle est décédée ou qu'elle est hors d'état d'exprimer sa volonté et qu'il est, par voie de conséquence, impossible de procéder à l'information prévue au premier alinéa du I, la recherche est soumise à l'avis d'un comité de protection des personnes saisi par le responsable du programme de recherche dans les conditions fixées au chapitre III du titre II du présent livre. Ce comité évalue les éléments justifiant de l'impossibilité de procéder à l'information de la personne et se prononce sur l'opportunité de l'examen de ses caractéristiques génétiques au regard de cette situation ainsi que de la pertinence éthique et scientifique de la recherche.