

Nous vous proposons une collection de fiches pratiques pédagogiques destinées aux familles afin qu'elles puissent mieux appréhender les situations rencontrées dans le cadre d'une étude en recherche clinique quelle que soit la maladie concernée.

A propos de cette fiche

Le parcours de soins pour les maladies rares, dont les cancers de l'enfant, comprend généralement une analyse de tous les gènes (le génome) afin d'établir un diagnostic, d'identifier des facteurs de risques ou de proposer des traitements adaptés.

Lors de protocoles de recherche une analyse génétique est proposée de plus en plus fréquemment afin de caractériser l'évolution de la pathologie en fonction des différents gènes identifiés et de proposer parfois des traitements expérimentaux. Dans le cas d'un enfant malade, les analyses génétiques peuvent également s'étendre à toute la famille.

Objectif

L'objectif de ce document est de vous expliquer les notions principales qui doivent vous être données afin de comprendre les enjeux d'une analyse génétique dans le domaine de la pédiatrie.

Principes de base

- Les examens des caractéristiques génétiques ne peuvent être prescrits chez un mineur que si celui-ci ou sa famille pourront, grâce à ces examens, bénéficier personnellement de mesures préventives ou de traitements appropriés¹
- L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ne peut être entrepris qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique.
- Le consentement du patient ou des représentants de l'autorité parentale pour les enfants, doit être recueilli par écrit préalablement à la réalisation de l'examen². (lire aussi notre fiche 03 acceptation-signature des mineurs) (Article 16-10 du Code Civil)

Quoi

- ★ **Caractéristiques génétiques constitutionnelles** : elles sont héritées de chacun des 2 parents et sont transmissibles à leurs enfants.
- ★ **Caractéristiques génétiques somatiques** : elles concernent certains types de cellules dans le corps, comme par exemple les cellules qui composent une tumeur. Une mutation somatique est acquise (nouvelle), elle n'est pas transmissible et n'a pas été transmise.

Les enjeux

L'analyse génétique pour établir un diagnostic ou pour adapter un traitement est justifiée. Les techniques actuelles d'analyse du génome peuvent aussi faire apparaître l'existence de

¹ Art R1131-5 du Code de santé publique

² Article 16-10 du Code Civil

gènes mutés susceptibles d'être impliqués dans d'autres maladies que celle pour laquelle l'examen a été réalisé. Il s'agit là de découvertes fortuites. Actuellement cela concerne principalement les caractéristiques génétiques constitutionnelles. Parfois, les parents ou les enfants ne veulent pas être informés de ces découvertes fortuites (voir ci-dessous).

Vos droits

★ Procédure d'information lors d'une recherche clinique comprenant une analyse génétique

C'est le médecin investigateur de la recherche qui va vous informer ainsi que votre enfant sur:

- Le caractère obligatoire ou facultatif de l'analyse génétique

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

- Les caractéristiques des gènes étudiés et de l'intérêt pour votre enfant
- L'existence de possibilités de découvertes fortuites
- Le fait que vous avez le droit de refuser d'être informé de découvertes fortuites

★ Consentement

En tant que titulaire de l'autorité parentale, c'est vous qui donnez votre consentement pour toute étude génétique. Le consentement(ou l'assentiment) du mineur est systématiquement recherché s'il est apte à exprimer sa volonté et à participer à la décision.

★ Communication des résultats

Si les résultats ne concernent que la pathologie de votre enfant, c'est le médecin investigateur qui en discutera avec vous.

Si un variant génétique imprévu est mis à jour et si cette découverte peut faire bénéficier votre enfant et/ou votre famille de mesures de prévention ou de thérapeutiques adaptées, alors l'investigateur vous adressera à un médecin spécialisé en conseil génétique, si précédemment vous ne vous êtes pas opposés à l'obtention des résultats qui ne sont pas directement reliés à la maladie de votre enfant. Cette information devra être communiquée à votre enfant au plus tard à sa majorité.

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 » (un stockage de prélèvements : tissus, sang...) 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 de patients non directement identifiables, y compris des analyses génétiques. (lire aussi notre fiche 07 Réutilisation d'échantillons biologiques pour une recherche). Il arrive que le consentement soit demandé à des familles en deuil.

Le code civil a prévu une exception au consentement formalisé dans ce cas et 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 imprévue, la procédure est la même que celle décrite plus haut.

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.

Questionner pour comprendre

Il peut être difficile de penser à des questions à poser quand votre quotidien est chargé et que beaucoup d'informations vous parviennent. De nombreux parents disent qu'il est utile de disposer d'une liste de questions déjà préparée. Il est toujours important de noter les questions qui vous viennent à l'esprit, elles doivent essayer de trouver des réponses pour ne pas produire de l'angoisse, du doute. Les questions ci-après peuvent servir de base :

Questions

- Pourquoi les médecins demandent une analyse de tous les gènes de mon enfant ?
- Cette analyse peut-elle aider dans le traitement de mon enfant ? Comment ?
- Gènes provoquant la maladie et gènes non impliqués dans cette maladie : quelles sont les différences ?
- Y a-t-il des gènes qui provoquent des maladies dans ma famille ?
- Qui m'annoncera les résultats génétiques ?

Notez ici vos remarques ou ajoutez-les sur une feuille ou un mémo sur votre téléphone