

# Conseil génétique<sup>1</sup>

Hansjakob Müller, Patrick Imhasly, Margrit Leuthold

Une analyse génétique peut avoir des conséquences inattendues. Suite aux résultats d'un test, un patient pourra par exemple être amené à prendre des décisions difficiles concernant un traitement. Ou encore il devra vivre tout en sachant qu'il présente une probabilité élevée de développer prochainement une maladie grave. Une analyse faite dans le cadre d'une grossesse peut amener les parents à décider son interruption. Pour toutes ces raisons, il est très important qu'une analyse génétique ne conduise pas un patient dans une situation qu'il n'envisageait pas et à laquelle il ne peut faire face. Il faut veiller à ce que chaque analyse génétique au sens strict du terme (diagnostic prénatal et diagnostic présymptomatique) soit accompagnée d'un conseil génétique. Le conseil génétique est une prestation médicale faite aux personnes atteintes d'une maladie génétique ou présentant un risque élevé de développer ou de transmettre une telle maladie. Le conseiller ou la conseillère – généralement un spécialiste – doit non seulement fournir des informations génétiques médicales dans un langage compréhensible, mais également des renseignements d'ordre éthique et psychosocial. Le conseiller doit ainsi non seulement donner au patient la possibilité de comprendre les origines de sa maladie, mais également l'informer sur les perspectives de prévention et de traitement qui s'offrent à lui. Ce service de conseil a pour objectif d'aider le patient à faire face à son destin génétique et à trouver le chemin à suivre, en accord avec ses propres convictions religieuses, idéologiques ou encore éthiques.

1 Cet article fait partie d'une série traduits de la brochure «Genetische Untersuchungen im medizinischen Alltag» de l'Académie Suisse des Sciences Médicales. Il est prévu d'imprimer la version française de cette brochure prochainement. Elle peut être commandée par mail: mail@samw.ch.


**Tableau 1. Les sept étapes du conseil génétique.\***

Dans la pratique médicale, un conseil génétique devrait englober les points suivants:

1. s'informer des attentes des patients et y répondre;
2. recueillir les anamnèses médicales individuelles et familiales, et, si nécessaire, demander des éclaircissements sur l'anamnèse sociale et sur les origines ethniques;
3. dessiner un arbre généalogique incluant au minimum les personnes du premier et deuxième degré de parenté de façon complète;
4. mener un examen clinique pour clarifier ou préciser le diagnostic;
5. vérifier les études en laboratoire existantes pouvant permettre de compléter ou de confirmer le diagnostic de la maladie ou de la prédisposition associée;
6. discuter de façon approfondie avec le patient de la situation génétique médicale, des possibilités cliniques, des examens de laboratoires et des résultats spécifiques ainsi obtenus, clarifier la signification des résultats pour le patient et sa famille;
7. si nécessaire, entreprendre une recherche de littérature minutieuse sur Internet afin de s'informer des dernières connaissances en génétique médicale.

\* Braga S, Leuthold M, Müller H. Gendiagnostik – Beratung als ethische Pflicht. Schweiz Ärztezeitung 2000;81:1473.

## Des décisions en connaissance de cause

Le conseil génétique couvre l'ensemble de la procédure allant de la première visite auprès d'un spécialiste à la dernière discussion (voir tableau 1 ). Les origines génétiques de la maladie ainsi que les risques d'une réapparition sont examinés. En outre, les possibilités de diagnostic sont également évoquées dans le détail. Le conseil génétique aide les patients à prendre des décisions en connaissance de cause. Un résumé par écrit de l'évaluation génétique finale fait également partie du conseil génétique. Il permet d'éviter tout malentendu et d'informer d'autres médecins comme le médecin de famille par exemple.

La patiente ou le patient doit en premier lieu se décider à entreprendre ou non une analyse génétique ou chromosomique. A cet égard, le document «Informed Consent» (consentement éclairé) est crucial: un test génétique ne doit pas être fait sans une information préalable et contre la volonté d'une personne. Mais le document «Informed Consent» signifie également que la patiente ou le patient a été suffisamment informé des avantages et des inconvénients de l'analyse, qu'elle ou il a conscience des conséquences et comprend les possibilités et les limites du test. Dans le cas d'analyses pouvant être lourdes de conséquences, un document de consentement éclairé devrait être signé. Il doit toutefois être possible de faire machine arrière à tout moment. Une personne examinée a le droit de connaître le résultat de l'analyse. Le médecin ne peut pas le cacher. Le patient a également le droit de ne pas prendre connaissance du résultat s'il a changé d'avis après le prélèvement de l'échantillon.

## Participation à des recherches sur des analyses génétiques

Il arrive de temps en temps que des échantillons soient demandés à des patients à des fins de recherche médicale. L'objectif de ces recherches peut avoir pour but de trouver de nouveaux marqueurs génétiques pour une maladie ou de mieux caractériser les connaissances génétiques autour d'un marqueur connu. Le consentement libre et en connaissance de cause, le «Informed Consent» du patient ou de son représentant légal est nécessaire pour recueillir des données génétiques. Cela nécessite une information complète et transparente – comme dans le cas d'un conseil génétique. L'analyse génétique de l'échantillon

ne doit porter que sur les maladies en question. Un élargissement de l'objet de recherche requiert le consentement renouvelé du patient. Les données génétiques obtenues par analyse doivent être rendues anonymes afin de protéger l'autonomie du patient. Le patient ne sera informé des résultats que si une possibilité de prévention ou de traitement en résulte.

### **Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine**

En juin 1993 déjà, le Sénat de l'Académie Suisse des Sciences Médicales adoptait les «directives médico-éthiques concernant les examens génétiques sur l'homme». Au milieu des années 90, le Conseil fédéral mandatait un groupe d'experts dans le but d'élaborer un projet de loi sur l'analyse génétique humaine. Les directives de l'ASSM ont servi de base à la discussion.

La loi fédérale sur l'analyse génétique humaine vise à protéger la dignité humaine, empêcher les abus et assurer la qualité des analyses. Les analyses génétiques à des fins médicales doivent être effectuées dans un but prophylactique ou thérapeutique ou pour établir des choix de vie ou un planning familial. Elles doivent en outre être couplées à un conseil génétique. Des études génétiques prophylactiques ne peuvent en principe pas être exigées, ni les résultats d'anciennes études être utilisés, dans le cadre de contrats de travail. Cela est également valable pour le secteur de la sécurité sociale, celui de la prévoyance professionnelle et celui de la responsabilité civile. Dans le secteur des assurances privées, la demande de résultats d'anciennes études est permise pour autant que les résultats fiables et valables soient pertinents pour le calcul de la prime. Cette loi a été adoptée par les Chambres fédérales en octobre 2004.

Correspondance:  
Dr Margrit Leuthold  
Académie Suisse  
des Sciences Médicales  
Petersplatz 13  
CH-4051 Bâle  
[mail@samw.ch](mailto:mail@samw.ch)