

## Consentement éclairé en vue d'une ou plusieurs analyses génétiques

Nom: \_\_\_\_\_ Prénom: \_\_\_\_\_ Date de naissance: \_\_\_\_\_

Je confirme avoir reçu un conseil génétique qui m'a informé(e) sur les différents aspects des analyses génétiques décrits dans le formulaire « Information au patient », et que j'ai eu suffisamment de temps pour poser des questions et prendre ma décision.

### Je donne mon consentement pour l'analyse (les analyses) génétique(s) suivante(s):

- postnatal  Dépistage familial / analyses de ségrégation
- prénatal  prédictif / pré-symptomatique

Relative à la maladie suivante: \_\_\_\_\_

Sur le prélèvement suivant:  sang EDTA autre matériel: \_\_\_\_\_

### Conservation et utilisation de l'excédent de(s) échantillon(s) et des données d'analyse génétique

- Je suis d'accord que le reste de mes échantillons et mes données soient conservés pour une éventuelle analyse ultérieure. Dans ce cas, ces analyses ne seraient effectuées que dans mon intérêt et avec mon consentement.  OUI  NON  
*Cocher la case « Non » implique que vos échantillons seront détruits après l'analyse.*
- Je suis d'accord avec la conservation et l'utilisation anonyme de mes échantillons et mes données à des fins d'amélioration de la qualité des analyses génétiques  OUI  NON

### Utilisation de mon échantillon et de mes données pour la recherche.

- Je suis d'accord avec l'éventuelle utilisation de mon matériel biologique et des données obtenues pour des projets de recherche et des publications de manière codée (pseudonymisée)  OUI  NON

### Ma décision relative à la transmission d'éventuels résultats supplémentaires inattendus dans l'analyse génétique moléculaire:

Je désire être informé(e) d'une éventuelle modification génétique lorsqu'elle appartient à la catégorie suivante :

- Prédisposition à une maladie dont les symptômes peuvent être traités, et dont l'apparition et l'évolution peuvent être surveillées et/ou influencées médicalement  OUI  NON
- Atteint ou porteur d'une grave maladie héréditaire  OUI  NON

La question suivante doit être répondue uniquement par des personnes majeures capables de discernement:

- Prédisposition à une maladie pour laquelle il n'existe actuellement pas de traitement  OUI  NON

*En l'absence de réponse, nous considérerons que vous ne souhaitez pas prendre connaissance d'éventuels résultats supplémentaires non prévus. Les mineurs et les personnes incapables de discernement ne seront informés sur des découvertes accidentelles que si celles-ci sont pertinentes pour leur santé ou une grave maladie héréditaire.*

Signature: \_\_\_\_\_  
(parent/représentant légal le cas échéant)

Lieu et date: \_\_\_\_\_

### Médecin demandeur:

Conformément à la loi sur l'analyse génétique humaine (LAGH), j'ai dûment expliqué la procédure de l'analyse génétique y compris les limites à la personne nommée ci-dessus et répondu aux questions qu'elle souhaitait poser.

Nom: \_\_\_\_\_

Prénom: \_\_\_\_\_

Signature: \_\_\_\_\_

Lieu et date: \_\_\_\_\_

Timbre:

## Consentement éclairé en vue d'analyses génétiques

*Le but des tests génétiques est la détection ou l'exclusion de changements génétiques qui peuvent être à l'origine d'une maladie génétique ou représenter un facteur de risque pour une maladie. Cette fiche d'information énumère quelques aspects qui doivent être pris en compte avant un test génétique. En outre, des informations concernant les différentes méthodes utilisées pour les investigations génétiques et leur application vous sont fournies.*

### Avant de procéder à une analyse génétique

Les analyses génétiques sont réalisées à titre volontaire et nécessitent votre consentement éclairé car elles révèlent des résultats très personnels. Avant de procéder à une analyse génétique, nous recommandons que les options, conséquences et limites du test proposé soient discutés dans le cadre d'un conseil génétique. Il est important que vous preniez le temps de poser toutes vos questions afin de pouvoir décider de la meilleure option pour vous. Voici quelques notions qui devraient être discutées avant de prendre votre décision quant à procéder ou non à un test génétique :

- Importance du test génétique pour la pose du diagnostic, la prise en charge médicale, l'évolution clinique et les mesures préventives et thérapeutiques à disposition pour la maladie testée.
- Implications du test génétique pour les apparentés.
- Fiabilité du test génétique et possibilité d'un résultat non concluant ou inattendu.
- Risque de résultat défavorable ainsi que les décisions et conséquences en découlant (y compris les inconvénients en matière d'assurance).
- Alternatives au test génétique.
- Votre droit de refuser l'analyse génétique proposée, ou de changer votre décision sans devoir donner de raison.
- Décision quant au matériel génétique restant après le test: conservation pour de futures analyses éventuelles, mise en banque, utilisation dans le cadre de la recherche ou destruction.
- Information sur les coûts et la prise en charge du test par la caisse d'assurance maladie.
- La possibilité de découvertes supplémentaires inattendues et votre décision d'être informé ou non
- Les tests génétiques peuvent remettre en question les relations parentales déclarées

Le prélèvement d'une petite quantité de sang veineux est en général nécessaire pour un test génétique. Il n'est pas nécessaire d'être à jeun.

En Suisse, les tests génétiques sont soumis à la loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH RS 810.12).

### Domaines d'application des tests génétiques

Les examens diagnostiques ont pour but de confirmer un diagnostic suspecté cliniquement ou de poser un diagnostic clair, permettant ainsi d'orienter la prise en charge médicale.

Les tests prédictifs et présymptomatiques permettent de dire si une personne en bonne santé est à risque de développer une maladie génétique spécifique.

Les analyses prénatales permettent de déceler, de confirmer ou d'exclure une maladie génétique chez le fœtus.

Les dépistages familiaux permettent de déterminer si un apparenté, symptomatique ou non, est porteur d'un changement génétique déjà connu dans la famille et s'il est à risque de le transmettre à sa descendance.

Les analyses de ségrégation des variants génétiques de signification inconnue dans la famille peuvent être utiles pour mieux évaluer l'importance de ces variantes.

### Bases de génétique et méthodes d'analyse

Le patrimoine génétique humain est présent dans le noyau de toute cellule du corps et se compose de l'ADN (DNA en anglais). Il consiste en 23 paires de chromosomes dont une paire de chromosomes sexuels (XX chez la femme, XY chez l'homme). Environ 20'000 gènes sont alignés sur les chromosomes. Il existe également quelques rares gènes situés à l'extérieur du noyau cellulaire, au niveau des mitochondries. L'ensemble de nos gènes constitue le modèle des structures et du métabolisme du corps humain. Des modifications de ce modèle peuvent être à l'origine des maladies. Certains changements génétiques causent une maladie alors que d'autres ne sont que des facteurs de risque pour une pathologie. Les analyses génétiques moléculaires recherchent les changements au niveau de la séquence d'ADN (mutations génétiques). Les mutations génétiques peuvent être décelées par plusieurs types d'analyses génétiques moléculaires. La recherche de mutations génétiques peut se limiter à un gène spécifique ou alors concerner un groupe de gènes, voire même la totalité du patrimoine génétique (séquençage à haut-débit). L'interprétation des résultats d'une analyse complète du patrimoine génétique est très complexe. Lorsque de nombreux gènes sont analysés en même temps, il existe le risque de déceler des anomalies génétiques qui ne sont pas en relation avec la maladie recherchée (résultats inattendus) ou alors de déceler des changements génétiques dont les connaissances actuelles ne permettent pas d'affirmer s'ils sont ou non en lien avec une maladie.

Même si le séquençage à haut débit permet d'examiner de nombreux gènes en même temps, ces analyses peuvent également rester peu concluantes et aussi ne peuvent pas exclure la maladie suspectée.