



Paris, le 13 novembre 2019

COMMISSION SPECIALE

CHARGÉE D'EXAMINER

LE PROJET DE LOI

RELATIF A LA

BIOETHIQUE

**Questionnaire de la commission spéciale du Sénat
chargée d'examiner le projet de loi relatif à la bioéthique**

**Audition sur les examens des caractéristiques génétiques
et les professionnels de la génétique clinique**

Réponses apportées par l'Association des Cytogénétiiciens de Langue Française (ACLF)

Examen de caractéristiques génétiques :

1. Art. 8 : quels devraient-êtré selon vous les critères déterminant les situations médicales justifiant, chez une personne hors d'état d'exprimer sa volonté ou décédée, l'examen de ses caractéristiques génétiques ? Faut-il que seules des « situations médicales » (fixées par arrêté ministériel après avis de l'ABM) puissent justifier un tel examen chez une personne décédée (*le CCNE évoquait la possibilité que ces examens puissent également être effectués pour connaître les causes de la mort, défendre la mémoire du défunt ou faire valoir ses droits*) ?

Oui

Connaître les causes de la mort peut avoir un intérêt médical pour les apparentés, dans une « situation médicale ».

Indications médicales :

- *Il y a un intérêt du patient à connaître avec précision le diagnostic de sa maladie pour les soins et/ou la prise en charge sociale (Découverte de nouveaux gènes pour la pathologie de la personne atteinte ou décédée)*
- *Il y a un intérêt pour la famille du patient (éventuellement décédé) à connaître le diagnostic génétique pour recevoir une information claire sur le risque d'être porteur de la même caractéristique génétique et éventuellement de développer la même maladie et pouvoir bénéficier de prévention éventuelle, de soin et de conseil génétique. Intérêt de la découverte d'une nouvelle prise en charge pour les descendants : test de confirmation de l'atteinte chez sujet décédé*

« Défendre la mémoire du défunt » ou « faire valoir ses droits » sont des notions peut être trop larges pour que l'usage en soit maîtrisé



2. Art. 8 : ne convient-il pas de préciser qu'en cas de confirmation d'une anomalie génétique chez une personne décédée, le médecin doit obligatoirement informer les personnes qui ont demandé à recevoir l'information des risques qu'un silence pourrait faire courir aux membres de la parentèle lorsque les conséquences de l'anomalie sont susceptibles de mesures de prévention ou de soins ?

Pour que le médecin puisse avertir la parentèle, il faudrait que le patient ait été testé et que les apparentés se manifestent auprès du médecin prescripteur du test génétique. Ce n'est pas au médecin d'aller lui-même enquêter pour savoir quelles personnes souhaitaient être informées, c'est à elles de se manifester auprès du médecin

Soit ces personnes sont-elles mêmes porteuses et alors elles relèvent de l'obligation d'information à la parentèle

Soit elles ne sont pas porteuses et cela reviendrait à dire que le fait d'avoir demandé l'information relative à la personne décédée les rend responsables de la diffusion à la parentèle

3. Ne faudrait-il pas prévoir dans le dossier médical partagé d'une personne la possibilité qu'elle y précise son consentement à un examen de ses caractéristiques génétiques après son décès (par analogie avec le consentement au don d'organe) ?

Pourquoi pas mais en pratique cela sera compliqué et risque de rendre impossible la majorité des analyses post mortem en l'absence de cette mention dans le dossier médical

4. Art. 9 : voyez-vous des difficultés opérationnelles à ce que ce soient les centres d'AMP qui aient la responsabilité d'informer le tiers donneur d'une anomalie génétique détectée chez une personne issue d'un don (ou inversement, d'informer la personne issue d'un don d'une anomalie génétique détectée chez le tiers donneur) ? Les centres d'AMP disposeront-ils des informations nécessaires pour procéder à cette information ? Ne faudrait-il pas envisager de confier plutôt cette mission à l'agence de la biomédecine ?

Les dons en France ne sont-ils pas anonymes ?

Mais effectivement cette pratique est courante dans d'autres pays (hollande). Il serait plus judicieux que les centres d'AMP orientent les tiers donneurs porteurs vers un généticien de ce centre ou d'un centre de génétique afin de donner une information la plus précise possible, et d'assurer une prise en charge adéquate.

Le généticien du centre d'AMP, pourrait proposer au tiers donneur un rendez-vous de consultation de conseil génétique. Ceci nécessite que le tiers donneur soit informé, au moment de la consultation de conseil génétique préalable au don, de la possibilité qu'il soit convoqué dans le futur si des informations à caractère génétique détectées chez une personne issue du don devaient être découvertes et lui être transmises

Sur le plan opérationnel, pour que l'ABM assure cette mission il lui faudrait des praticiens disponibles et capables de proposer une consultation de conseil génétique proche du domicile du donneur, que



l'ABM ait accès aux données de la consultation de conseil génétique faite au moment du don (courrier, arbre généalogique.....) Impossible en pratique.

5. Art. 9 : en cas de décès d'une personne avant l'annonce du résultat de son test génétique qui aurait détecté une anomalie génétique susceptible de mesures de prévention ou de soins, ne faut-il pas prévoir que le médecin informe obligatoirement les membres de la famille dont il possède les coordonnées, quand bien même la personne s'y serait opposée antérieurement (contradiction avec le principe selon lequel la personne est tenue de son vivant d'informer sa parentèle) ?

Oui

Il est judicieux d'autoriser le médecin à prévenir les apparentés s'il en a connaissance, on ne peut pas demander au médecin de prévenir la parentèle qui ne s'est pas manifestée

De toutes façons, le patient a été informé au moment de la prescription qu'il serait tenu d'informer sa parentèle, donc le décès avant le résultat n'a aucune raison d'empêcher le médecin de procéder à l'information de la parentèle

6. Art. 9 : pourquoi la saisine du CNAOP par le médecin prescripteur serait facultative en cas d'anomalie génétique détectée chez une personne adoptée ou chez la mère ou le père biologique d'une personne donnée à l'adoption ou née sous X, alors que la saisine du centre d'AMP par le médecin serait obligatoire pour la transmission de l'information sur une anomalie génétique entre tiers donneur et personne née d'un don ?

Il n'y a pas de raison, la transmission des informations est aussi importante dans les 2 cas.

7. Art. 10 : les dispositions de l'article 10 vous semblent-elles suffisantes pour permettre la communication d'informations relatives à des anomalies génétiques découvertes incidemment ? Doit-on communiquer des anomalies incidentes qui ne se manifesteront pas chez l'intéressé mais pourront se transmettre à la descendance et se manifester chez celle-ci ?

Le travail concernant les données secondaires et incidentes a été mené avec l'Agence de Biomédecine. Vous pouvez vous reporter au document qui a été élaboré. La transmission des données génétiques qui pourraient avoir un impact thérapeutique pour les descendants doit être privilégiée s'il y a un intérêt en terme de prévention, de soin ou de conseil génétique.

Propositions :

Cet item devrait être discuté avec le patient lors du recueil du consentement.

Il faut remplacer dans la phrase « doit » par « peut », car il ne paraît pas pertinent de communiquer des anomalies incidentes qui ont un



risque extrêmement faible de se manifester (exemple : patient porteur hétérozygote d'un variant d'une maladie autosomique récessive rarissime), soit il y a discussion au cas par cas ce que nous vivons dans notre pratique tous les jours, soit il faut des règles écrites. La communication de données incidentes pouvant se manifester dans la descendance, pourrait être discutée lors d'une RCP de sortie

- 8.** Art. 10 : faut-il définir, selon vous, les variations génétiques qui peuvent être communiquées (faut-il arrêter une liste des anomalies dont on sait qu'il existe une action préventive ou de prise en charge possible) ?

Le travail concernant les données secondaires et incidentes a été mené avec l'Agence de Biomédecine. Vous pouvez vous reporter au document qui a été élaboré.

Idéalement il faudrait disposer d'une liste de pathologies relevant d'une action préventive, mais elle est très difficile à établir de façon consensuelle en prenant en compte l'évolution actuellement très rapide des connaissances. Cette liste ne pourra jamais être exhaustive et l'anomalie risque, si elle n'est pas dans la liste, d'être non communiquée à tort.... Une telle liste existe toutefois pour les cancers, établie par la SFMPP.

Il faut donc laisser les sociétés savantes (ou un PNDS rédigé auprès de l'HAS) définir des bonnes pratiques qui évolueront en fonction des connaissances.

- 9.** Art. 10 : les finalités pouvant justifier l'examen des caractéristiques génétiques prévues par l'article 10 vous semblent-elles équilibrées ou trop restrictives ?

Équilibrées

- 10.** Art. 10 : êtes-vous favorable à l'interdiction de tout démarchage à caractère publicitaire portant sur l'examen des caractéristiques génétiques constitutionnelles ?

Oui

Ce sont généralement des publicités pour des examens « direct to consumer » qui sont interdits en France, donc par cohérence. Si ces examens doivent rester interdits, leurs publicités devraient l'être aussi.

- 11.** Seriez-vous favorable à l'ouverture de la possibilité pour toute personne de demander la réalisation d'un test génétique en dehors d'indication médicale, à la condition que cet examen et l'analyse de ses résultats soient exécutés sous la supervision d'un médecin spécialisé en génétique ? D'une façon générale, seriez-vous favorable à l'extension du diagnostic préconceptionnel à toute personne qui le demanderait ?

Oui si elle appartient à une population à risque, mais il ne s'agit pas que de l'autoriser, il faut des moyens suffisants afin d'assurer que les personnes qui



ont le plus besoin de ces analyses génétiques ne soient pénalisées.

Actuellement, l'offre est déjà insuffisante par rapport aux demandes (très longs délais pour les consultations et pour obtenir les résultats moléculaires dans certaines pathologies). Si cela doit être autorisé, il faut que les moyens adéquats soient disponibles, c'est-à-dire suffisamment de généticiens pour tout superviser (l'information au cours de consultations spécialisées et les prescriptions) et suffisamment de moyens aux laboratoires pour que ces examens soient réalisés de façon équitable et pas au détriment des patients. Il faut également que ces examens soient remboursés afin que l'égalité d'accès aux soins soit assurée. Donc le législateur doit être conscient de cette nécessité de moyens importants si ce diagnostic préconceptionnel élargi est autorisé. Nous préconisons une consultation préconceptionnelle auprès d'un médecin spécialisé en génétique, et au terme de la consultation de conseil génétique, si celle-ci a mis en évidence une indication médicale, la prescription d'un diagnostic préconceptionnel adapté, les moyens doivent être augmentés de manière très importante car ils sont très insuffisants actuellement.

- 12.** Un examen des caractéristiques génétiques peut-il être prescrit par tout médecin ou faut-il, selon vous, restreindre ce pouvoir de prescription ?
La prescription de certains tests génétiques, notamment l'analyse de l'ensemble du génome (*Whole Exome Sequencing* ou *Whole Genome Sequencing*), devrait-elle, selon vous, être prescrite uniquement par des médecins généticiens ?

C'est une question compliquée car cela dépend des pathologies.

Pour toutes les maladies du développement, les syndromes malformatifs, les troubles neurocognitifs, nous y serions favorables, car personne ne connaît mieux que les généticiens ce domaine et les tests à réaliser afin d'avoir la prescription la plus juste.

*Pour les maladies génétiques « mono-organe », les spécialistes de l'organe sont généralement ceux qui connaissent le mieux la pathologie (diabète génétique et endocrinologues, néphropathies génétiques et néphrologues, etc.). Concernant le *Whole Genome* la prescription doit de façon impérative passer par une filière de santé dans le cadre de RCP comprenant des médecins généticiens et spécialistes capables d'interpréter le test et de gérer les découvertes secondaires et incidentes.*

- 13.** Quelle évaluation faites-vous aujourd'hui de la qualité des tests génétiques en accès libre ? Sont-ils purement récréatifs dans le cadre d'une recherche de ses origines, ou certains proposent-ils également de détecter des variations géniques à l'origine de pathologies graves ?

On reçoit régulièrement en consultation de génétique des personnes qui ont fait des tests en accès libre, et ont découvert qu'elles portent des variants pathogènes et se retrouvent dans le stress et l'interrogation de leur signification.



Ces tests sont de qualité médiocre concernant les tests d'application médicale, c'est démontré par la littérature y compris pour les leaders (23andme), il y a des faux positifs, des erreurs d'interprétation, des performances revendiquées non étayées (secret industriel).

Les tests en accès libre proposant un accès aux origines d'une personne n'apportent pas une réponse fiable et sérieuse (ne serait-ce qu'au regard de la taille et la composition des panels de chaque « origine »). Comment les qualifier de récréatifs dans la mesure où il est discutable de classifier des personnes dans des ethnies. Aux USA, on peut perdre une bourse d'étude si on n'est pas considéré comme membre d'une ethnie éligible (natif américain par exemple). Sans parler de l'usage peu récréatif que la notion d'ethnicité a pu connaître au cours de l'histoire.

De plus, certains de ces tests proposent de dépister des pathologies ou des susceptibilités à des pathologies graves sans que les conséquences en aient été expliquées au cours d'une consultation de conseil génétique préalable permettant au patient, dûment informé, d'en demander l'analyse. On est loin du consentement éclairé.

- 14.** Vu l'ineffectivité de l'interdiction des tests génétiques en accès libre, ne faudrait-il pas réactualiser le droit ? Faut-il, selon vous, renforcer l'interdiction en interdisant la publicité en faveur de ces tests ? Ou, au contraire, pensez-vous qu'il faille préférer un encadrement de cette offre en privilégiant une labellisation établie par l'agence de la biomédecine ?

La pratique de tests génétiques doit se faire sur prescription médicale.

En effet, on doit remarquer que les interdire ne sert à rien, il y a plusieurs dizaines de milliers voir centaines de milliers de tests déjà réalisés dans ce contexte, Il faut en interdire la publicité et favoriser l'information donnée. Un label d'une agence de l'état ne devrait être en fait qu'une mise en garde associée au test mais attention au manque d'équité d'accès aux informations et aux soins).

Nous ne sommes pas tous favorables à l'encadrement de cette pratique actuellement sous prétexte qu'elle est déjà faite de façon illégale. Indépendamment des erreurs citées (question 13), sur le principe, elle génère un manque d'équité d'accès aux analyses génétiques. Si on veut faire des analyses génétiques chez des personnes saines afin de faire de la prévention médicale ou même de la génétique des populations, cela devrait se faire dans le cadre d'une politique de santé afin d'assurer une égalité d'accès aux soins. Il faut informer/éduquer la population sur l'importance de la consultation médicale, de la prescription adaptée au patient, du consentement éclairé et de la consultation de rendu du résultat.

La disponibilité sur internet ne doit pas priver le citoyen de ce à quoi il a droit, c'est à dire d'une consultation de conseil génétique pleine et entière.



15. Êtes-vous favorable à l'autorisation de l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins de recherche scientifique à partir d'échantillons prélevés initialement à d'autres fins, dès lors que la personne concernée n'a pas exprimé son opposition (art. 18) ?

Oui car l'évolution des connaissances est constante. Dans les consentements utilisés actuellement, une phrase est prévue pour ces circonstances. Le plus simple serait de fournir systématiquement ce point d'information en consultation et de permettre à la personne d'exprimer son autorisation ou son refus sur le consentement. Il y a une nuance entre ne pas exprimer d'opposition et donner son consentement.

16. Le comité de protection des personnes (CPP) saisi par le responsable du programme de recherche lorsque la personne à qui appartiennent les échantillons ne peut être retrouvée, ne devrait-il pas être le CPP qui a initialement autorisé le programme de recherche (art. 18) ?

Non, plutôt le CPP dont dépend le prescripteur du prélèvement. Il y a un risque de conflit d'intérêt si c'est le CPP qui a autorisé le programme de recherche qui autorise aussi l'utilisation à des fins de recherche du prélèvement pour lequel on n'a pas de consentement recherche.

Médecine génomique :

17. En matière de recherche et médecine génomiques, le projet de loi se limite à l'autorisation de la conception d'embryons transgéniques (article 17) et à la facilitation de l'examen de caractéristiques génétiques à partir d'échantillons du corps humain (article 18). Croyez-vous que ces dispositions soient suffisantes pour répondre aux besoins de la recherche en médecine génomique à l'heure actuelle ?

Concernant les embryons transgéniques c'est déjà une avancée de pouvoir les créer sans aller jusqu'au transfert. Mais pour évaluer la thérapie embryonnaire il faudrait envisager un essai clinique dans lequel ces embryons seraient transférés chez des femmes. Comment gérer un tel essai clinique dans le cadre de la loi?

Pour la recherche sur les cellules embryonnaires il faudrait les mêmes règles que pour les cellules souches à savoir passer sur un mode déclaratif et non plus par une demande d'autorisation très consommatrice de temps pour les équipes. La France a un retard colossal dans ce domaine.

Il y a dans ce domaine une grande confusion entre recherche et diagnostic. Concernant le DPI (diagnostic préimplantatoire) qui est une méthode diagnostique dans un contexte d'AMP, nous avons sollicité une plus grande diffusion du DPI car des couples ont de grandes difficultés d'accès faute de moyens des centres et des files d'attente importantes dans les 5 centres autorisés en France. Ceci génère des inégalités importantes d'accès aux soins.

Dans ce domaine, la diffusion du DPI-A qui est limité aux diagnostic des



aneuploïdies (anomalie de nombre des chromosomes) aujourd'hui non autorisé a été aussi demandée lors de nos auditions précédentes.

Ce DPI-A est autorisé dans notre environnement européen.

Les objectifs du DPI-A sont de pallier à l'infertilité sévère de certains couples. Le DPI-A est efficace, principalement sur le taux de grossesses par transferts. Le taux de naissances cumulé ne sera pas différent, mais le fait qu'une grossesse soit obtenue après 1 seul transfert avec le DPI-A versus 4-5 transferts sans DPI-A permet d'envisager de limiter l'impact physique et psychologique dévastateur que subissent les couples dans le parcours d'AMP mais aussi de permettre des économies des moyens de santé pour la société. Ce test n'a pas pour but d'être proposé à tous mais uniquement aux couples en impasse thérapeutique pour avoir des enfants. Il est proposé de réaliser une étude pilote mais pour cela la porte ne doit pas être fermée sur le plan législatif.

On ne peut donc pas parler de dérive eugéniste avec la pratique du DPI-A

L'autonomie des couples est respecté tout le long du processus. Ils pourront refuser le DPI-A ou accepter le DPI-A et accepter le transfert d'embryons aneuploïdes comme avec une trisomie 21 (exactement, comme actuellement pour le DPN (diagnostic prénatal). Nous sommes surpris par le paradoxe entre l'attitude très conservatrice concernant le DPI-A par rapport à la stratégie de dépistage de la trisomie 21 (DPNI, demain DPNI whole genome) et dans le domaine du DPN (exome, demain génome). Pour le DPNI, nous avons dès le début en France, adopté l'attitude de ne pas rendre le résultat des chromosomes sexuels. Il en sera de même pour le DPI-A par rapport au fait que le retentissement des dysgonosomies est difficile à évaluer, que les anomalies des chromosomes sexuels sont souvent en mosaïque et confinés au placenta et enfin pour éviter le risque de dérive sur le choix du sexe de l'embryon.

- 18.** En 2016, l'Académie nationale de médecine a souligné qu'une indication acceptable pour l'utilisation de techniques d'édition du génome sur des cellules germinales ou des embryons humains pourrait être d'éviter la transmission de maladies géniques graves à l'enfant avec risque de transmission de 100 % (deux parents atteints pour l'anomalie génétique). Pensez-vous qu'il faille, à terme, autoriser l'utilisation de ces techniques pour cette indication précise ? Auriez-vous des exemples de pathologies dont l'utilisation de techniques d'édition génomique permettrait d'éviter la transmission à l'enfant ?

Il est beaucoup trop tôt pour répondre.

- 19.** Quels sont les risques associés à l'utilisation de techniques d'édition génomique ?

Cette approche expose à une dérive eugéniste importante. Cette problématique a déjà pu être touchée du doigt avec les expérimentations chinoises pour modifier des embryons pour donner des individus résistants au virus du SIDA. Le risque eugénique existe contrairement au DPI-A car toutes les anomalies génétiques de la plus grave à la plus



bénigne pourront être corrigées

1: Haapaniemi E, Botla S, Persson J, et al. CRISPR-Cas9 genome editing induces a p53-mediated DNA damage response. *Nat Med.* 2018 Jul;24(7):927-930. doi: 10.1038/s41591-018-0049-z. Epub 2018 Jun 11. PubMed PMID: 29892067.

2: Ihry RJ, Worringer KA, Salick MR, et al. p53 inhibits CRISPR-Cas9 engineering in human pluripotent stem cells. *Nat Med.* 2018 Jul;24(7):939-946. doi: 10.1038/s41591-018-0050-6. Epub 2018 Jun 11. PubMed PMID: 29892062.

3: Kosicki M, Tomberg K, Bradley A. Repair of double-strand breaks induced by CRISPR-Cas9 leads to large deletions and complex rearrangements. *Nat Biotechnol.* 2018 Sep;36(8):765-771. doi: 10.1038/nbt.4192. Epub 2018 Jul 16. PubMed PMID: 30010673; PubMed Central PMCID: PMC6390938.

4: Cullot G, Boutin J, Toutain J, et al. CRISPR-Cas9 genome editing induces megabase-scale chromosomal truncations. *Nat Commun.* 2019 Mar 8;10(1):1136. doi: 10.1038/s41467-019-09006-2. PubMed PMID: 30850590; PubMed Central PMCID: PMC6408493.

- 20.** Les techniques d'édition génomique sont-elles utilisées aujourd'hui en France et en Europe sur des animaux (par exemple, les moustiques) et des végétaux pour maîtriser la population de nuisibles ou favoriser la résistance à des agents pathogènes ? Quels pourraient être les risques pour l'environnement ? Estimez-vous nécessaire de préciser la réglementation relative à l'utilisation de l'édition génomique dans ces cas ?

Concernant le CRISPR sur les embryons :

Oui plusieurs laboratoires en France maîtrisent cette technologie mais uniquement à des fins de recherche le plus souvent fondamentale.

L'application du CRISPR sur les cellules embryonnaires humaines soulève la question des possibles effets off-target (mutations ailleurs dans le génome que sur la cible) donne des conséquences difficiles à prévoir actuellement. Ils ne sont pas encore bien connus y compris avec les nouvelles enzymes (nikases) qui devraient limiter ce phénomène.



Des travaux récents [1-4], réalisés notamment à Bordeaux [4], mettent en garde sur le risque de génotoxicité induite par l'édition génique via CRISPR-Cas9. Plus précisément, l'édition génique via CRISPR-Cas9 utilisant la nucléase peut avoir pour conséquence des délétions chromosomiques terminales, voire des remaniements plus complexes.

21. Tous les laboratoires sont-ils en capacité d'utiliser aujourd'hui la technique Crispr-Cas9 ?

Non pas du tout, il s'agit de recherche et non de routine pour l'instant

Hébergement et sécurité des données génétiques personnelles :

22. Les conditions d'hébergement des données de santé personnelles, notamment des données génétiques, sont-elles aujourd'hui satisfaisantes ? La sécurité de ces données génétiques est-elle garantie ?

Les Laboratoires de Biologie Médicale réalisant des tests génétiques sont / seront à partir de 2020, accrédités par le COFRAC selon la norme ISO NF15189. Celle-ci intègre la surveillance des supports informatiques : la sécurité, la non désintégration des données, les sauvegardes etc...Donc ces laboratoires accrédités mettent tout en œuvre pour remplir toutes les conditions requises pour l'hébergement des données informatiques.

Par contre, nous ne pouvons garantir la totale sécurité dans certains CHU où il y a une pression pour rendre ces données accessibles à tous les logiciels cliniques au-delà de la génétique. Les résultats sont diffusés sans contrôle au-delà du rendu au patient en l'absence de législation claire sur ce point. Par ailleurs, les données de génétique dans le monde scientifique ne subissent pas tous les mêmes règles.

23. L'interopérabilité des systèmes d'information entre laboratoires de biologie médicale, cabinets des médecins généticiens et hôpitaux est-elle assurée ? Cette interopérabilité sera-t-elle garantie pour l'hébergement des données génétiques dans le dossier médical partagé et l'espace numérique de santé ?

Il n'y a pas une bonne interopérabilité.

Il faudrait préciser le terme d'interopérabilité des systèmes d'information. Nos systèmes d'informations ne communiquent pas entre LABM, cabinet et hôpital. Les données de génétique devraient être protégées pour le rendu des résultats et accessibles uniquement aux médecins désignés par le patient. La seule interopérabilité actuelle est le compte-rendu papier ou la transmission par mail crypté, pour ceux qui savent/comprennent que des données de santé ne doivent s'échanger que par mail crypté et lorsque



les hôpitaux mettent à disposition ce type de système.

Oui, l'hébergement des données génétiques sur le dossier médical partagé pourrait simplifier l'interopérabilité. Avec la limite de la capacité du soignant à gérer ces données : l'accès aux données génétiques de l'enfant pour le médecin/infirmière scolaire peut poser un problème de stigmatisation injustifié par méconnaissance de la signification des résultats (formule 47,XXY ou variants par exemple).

24. Comment la personne peut-elle disposer de l'historique des accès à ses données génétiques ?

En théorie cela est possible mais en pratique c'est impossible, les administrations nous poussent à détruire les archives de tout ordre et les systèmes informatiques n'ont pas fait la preuve de leur capacité à restituer des données au-delà de 20 ans.

Cela devrait être possible en passant par le généticien qui a prescrit ses analyses ou en demandant à son médecin généraliste dans le cas où il a été le destinataire d'un compte rendu du généticien (mais là-aussi les archives peuvent avoir été détruites)

Une solution serait un serveur patient dédié, des bornes d'accès sécurisées dédiées par exemple dans le centre de sécurité sociale. Nous avons régulièrement des demandes de patients qui n'ont pas leur résultat ou qui cherchent les résultats de leurs parents atteints et décédés. Une législation sur la préservation de ces données serait utile.

Missions des conseillers en génétique :

25. Êtes-vous favorable à la possibilité pour le conseiller en génétique de communiquer les résultats d'un test génétique en l'absence d'anomalie et en accord avec son médecin responsable ? N'y a-t-il pas là le risque d'une répartition entre les annonces « positives » réservées aux conseillers en génétique et les annonces « négatives » réservées au médecin généticien, avec le risque que le patient s'inquiète s'il est convoqué à un entretien avec un médecin plutôt qu'un conseiller ?

Il faut alléger le travail des médecins généticiens qui ne sont pas assez nombreux. Le patient est toujours inquiet en l'attente d'un résultat de génétique, les délais de rendez-vous avec le conseiller de génétique sont en général moins longs que les délais pour le médecin généticien, il faut permettre de donner au plus vite son résultat au patient. Etant donné que les patients échangent beaucoup sur les forums, celui qui va être convoqué par le généticien saura qu'il est porteur avant même la consultation d'annonce, il faut donc éviter les pratiques systématiques, mais laisser les équipes de génétique s'organiser. Le conseiller en génétique peut coordonner l'organisation pratique du DPN, gérer des consultations intermédiaires (deuxième consultation après la consultation



d'annonce quand le patient veut de nouvelles explications), coordonner l'enquête familiale... mais il doit toujours travailler au sein d'une équipe de génétique clinique et être encadré par un médecin qualifié en génétique. Il apparaît nécessaire que les temps de première consultation et de consultation d'annonce soient faites avec le médecin responsable

- 26.** *Pensez-vous souhaitable que les missions des conseillers en génétique soient élargies ? Si oui, pour quelles missions et sous quelles conditions ? Le conseiller en génétique devra toujours travailler sous délégation de son médecin responsable, et dans le cadre d'une équipe de génétique. Dans ce contexte, les protocoles peuvent être définis pour que le rôle des conseillers en génétique soit adaptés à la pratique de chaque types de pathologies.*

***Nous vous remercions de nous faire parvenir vos réponses par écrit
avant le mercredi 27 novembre 2019
à l'adresse : cs-bioethique@senat.fr***