

Labormedizin

Diagnostische Hämatologie

Petersgraben 4

CH-4031 Basel

hematology@uhbs.ch

Telefon +41 61 265 42 60

Telefax +41 61 265 41 53

CONSENTEMENT LIBRE ET ÉCLAIRÉ À UNE ANALYSE GÉNÉTIQUE

Une analyse génétique a pour objectif de déceler des maladies ou des prédispositions génétiques ou de les exclure d'un diagnostic, et ce par l'analyse directe ou indirecte du patrimoine génétique (chromosomes, gènes).

Le patrimoine génétique se trouve dans le noyau de chaque cellule du corps humain. Il est constitué de 23 paires de chromosomes, dont quelques-uns sont sexués : XX chez les femmes, XY chez les hommes. Cependant, les spermatozoïdes et les ovules n'ont pas d'homologue, ils ne sont pas par paires, et ce n'est que lors de la fécondation qu'apparaissent de nouveau des cellules avec des paires de chromosomes. Les gènes sont les unités de base du patrimoine génétique et sont constitués d'ADN ; ils sont placés en file sur les chromosomes; leur nombre est estimé à 30 000 dans chaque noyau cellulaire. Quelques rares gènes se trouvent dans la cellule à l'extérieur du noyau cellulaire, dans ce qu'on appelle les mitochondries, et ont un nombre variable d'homologues. L'ensemble des gènes (le génome) constituent le plan architectural de la structure du corps et de la variété des tissus, en ce que, par exemple, ils déterminent les structures des protéines.

Il y a fondamentalement deux niveaux de modifications génétiques :

- **Des anomalies chromosomiques**

Des examens au microscope permettent de déceler des variations du nombre ou de la structure des chromosomes; on parle de la détermination du « caryotype ». Certaines variations sont si infimes qu'elles ne peuvent être détectées par cet examen.

- **Des modifications au niveau moléculaire**

Des méthodes moléculaires sont mises en œuvre pour détecter de petites modifications, appelées « mutations génétiques ». Le choix de la méthode dépend du type de maladie constatée. Ces examens ne donnent pas toujours des réponses significatives et peuvent parfois même n'obtenir aucun résultat. Les analyses moléculo-génétiques répondent à une question très précise (maladie), on ne fait pas de « screening » (recherche non ciblée de modifications) du patrimoine génétique.

Signification

Dans certaines conditions, les analyses génétiques livrent des données très personnelles et nécessitent de ce fait votre accord. Vous donnez votre accord pour vérifier si vous êtes porteur d'une mutation génétique spécifique qui peut être transmise par hérédité et qui peut, à brève ou longue échéance, se développer en maladie chez vous ou chez un de vos descendants. De tels examens peuvent également être révélateurs de risques pathologiques élevés chez les membres de votre famille, y compris les enfants à naître. Pour vous permettre d'évaluer les possibilités, conséquences et limites d'une analyse génétique, nous vous recommandons de faire appel à une instance compétente qui pourra vous donner un conseil personnalisé.

Labormedizin

Diagnostische Hämatologie

Petersgraben 4

CH-4031 Basel

hematology@uhbs.ch

Telefon +41 61 265 42 60

Telefax +41 61 265 41 53

Conseil en génétique

Une analyse génétique doit être - comme toute autre procédure de diagnostic - librement acceptée et nécessite donc votre accord formel. Vous pouvez et devez même prendre le temps de discuter de toutes les questions qui vous préoccupent à ce sujet pour prendre une décision personnelle libre de toute influence.

Vous trouverez ci-dessous quelques thèmes clé dont vous devriez discuter de façon compréhensible pour vous, avant que vous ne vous décidiez pour ou contre une analyse génétique.

- **Facteurs médicaux** essentiels, diagnostic, évolution et possibilités de prévention de la maladie qui est à l'origine de l'examen.
- **Facteurs génétiques**, y compris les risques pour les autres membres de la famille.
- Probabilité d'exactitude des résultats de l'analyse et éventualités de conclusions non formellement établies ou inattendues.
- Risque de **résultats défavorables** et conséquences éventuelles pour vous et votre famille.
- **Alternatives** à une analyse génétique.
- Droit de refuser l'examen proposé.
- Avantages et inconvénients possibles de l'analyse, y compris toutes questions relatives à la protection des données personnelles vis-à-vis des assurances, employeurs et banques.
- Décision quant à la conservation des données de l'analyse: archivage pour une éventuelle utilisation ultérieure ou destruction.
- Information sur les **coûts** et la prise en charge par la caisse d'assurance maladie.

Déroulement

Une analyse génétique nécessite le prélèvement d'une petite quantité de sang (en général 3 ml). Il n'est pas nécessaire d'être à jeun pour cette prise de sang. Certaines analyses génétiques nécessitent parfois d'autres types de prélèvement.

Base légale

Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH).

Labormedizin

Diagnostische Hämatologie

Petersgraben 4

CH-4031 Basel

hematology@uhbs.ch

Telefon +41 61 265 42 60

Telefax +41 61 265 41 53

CONSENTEMENT LIBRE ET ÉCLAIRÉ À UNE ANALYSE GÉNÉTIQUE

Nom/Prénom : _____

Date de naissance : _____

«Par la présente, je confirme que conformément à la Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH), j'ai eu un conseil en génétique et que j'ai eu le temps nécessaire pour réfléchir et poser les questions que je souhaitais.»

Par la présente, je me déclare d'accord de me soumettre à (aux) l'analyse(s) génétique(s) cochée(s) ci-dessous :

- Analyse **DNA** concernant
- thalassémie/hémoglobinopathie
 - coagulopathie héréditaire
 - groupes HLA associés à des pathologies
 - Autre: _____

Ma décision concernant la conservation des données de l'analyse :

- Les données de mon analyse peuvent être conservées pour d'éventuels examens supplémentaires ou des examens ultérieurs.
- Les données de mon analyse doivent être détruites après la conclusion des examens.

Lieu et date: _____

Signature: _____

(signature des parents ou du représentant légal si nécessaire)

Médecin consultant :

Conformément à la Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH), je confirme avoir donné au/à la patient/e susmentionné/e toutes les explications relatives à l'analyse demandée, et avoir reçu son consentement.

Nom : _____

Lieu et date : _____ Signature (obligatoire) : _____

Tampon :