

### **Questions principalement remontées au travers du Plan France médecine génomique 2025:**

- Faire évoluer le consentement à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne pour qu'il soit adapté aux problématiques spécifiques à la médecine génomique (qui intègre le soin et la recherche)
- Conditions d'accès aux données pour la recherche
- Gestion des données autres que celles strictement en rapport avec le motif précis de prescription d'un examen de génétique, générées par le séquençage à haut débit (question du rendu des données incidentes/ non sollicitées et des données secondaires/ données à aller chercher à partir d'une liste prédéfinie de gènes dits actionnables) ; communication (ou pas) de ces informations au patient
- Gestion de la transmission de l'information à la parentèle en cas d'informations incidentes ou secondaires et en cas de tutorat non familial.
- Gestion du réexamen régulier des données en fonction de l'avancée des connaissances et conduite à tenir pour recontacter ou non la personne et gestion dans ces cas de l'information à la parentèle
- Le développement du recours de plus en plus aux tests « direct to consumer »/ en accès libre sur internet par la population générale pose la question d'une possible révision des sanctions car la loi n'est jamais appliquée dans son contexte actuel.
- la déclinaison nationale en 2018 du General Data Protection Regulation (CE 679/2016) va revisiter les modalités d'échanges de données personnelles. Prendre en compte le problème des données de génétique qui ne figure pas pour l'instant (en particulier les données génétiques au regard du règlement européen incluent les données issues de génétique somatique)

### **Questions principalement remontées au travers du Plan National Maladies Rares 3:**

- Faire évoluer la législation pour permettre l'accès aux caractéristiques génétiques et à des échantillons biologiques en post-mortem
- Mener une réflexion sur le dépistage des maladies rares en population générale : Le dépistage en population générale, indemne de maladies génétiques connues, de mutations dans des gènes ciblés ou non ciblés (gènes actionnables, voire non actionnables) pose d'importantes et nombreuses questions éthiques, même s'il est aujourd'hui techniquement possible. La question est posée en particulier en période préconceptionnelle, en premier lieu pour des gènes ciblés de maladies sévères, d'autant que ce dépistage est possible et autorisé dans certains pays pour des maladies rares de prévalence significative.

- Questions éthiques liées à l'utilisation du séquençage haut débit (NGS) dans le cadre du diagnostic prénatal et du diagnostic préimplantatoire
- Mise en place d'un consentement électronique interactif à la démarche du diagnostic génétique, qui permette un espace-temps adapté à chacun et qui puisse être évolutif. Ce e-consentement permettrait également un accès facilité pour rendre des résultats globaux de la recherche durant tout son continuum ainsi qu'une information au patient sur l'utilisation de ses données enregistrées dans des banques de données, registres, cohortes.
- Gestion des grandes disparités actuelles en termes d'équité d'accès aux examens de NGS : Est-ce éthique qu'il y ait autant de différences selon le lieu de consultation ?
- Clarifier le statut des conseillers en génétique : Le « Répertoire des métiers de la Fonction Publique Hospitalière » reconnaît déjà le métier de conseiller en génétique depuis la loi N° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique. Toutefois, il n'existe de corps des conseillers en génétique, ce qui induit une inégalité de traitement en termes de statut (recrutement comme agents contractuels de droit public et non comme fonctionnaires), de rémunération et de reconnaissance de ces personnels. Les conseillers en génétique n'ont pas non plus de droit de prescription des tests génétiques.

**Trois ou quatre dispositions concrètes que nous souhaiterions voir modifier dans la loi :**

- ***Faire évoluer la législation pour permettre l'accès aux caractéristiques génétiques en post-mortem*** : Aujourd'hui l'accès aux caractéristiques génétiques d'une personne en post-mortem n'est légalement autorisé que si cette personne a donné préalablement son consentement exprès. Cela fait obstacle à des diagnostics post-mortem utiles en termes de prévention pour l'entourage de la personne décédée. Une évolution législative est souhaitable.  
*Références : Article L1211-2 Modifié par [Loi n°2004-800 du 6 août 2004 - art. 7 JORF 7 août 2004](#)*
- ***Modifier le statut des conseillers en génétique*** : Travailler à la création d'un corps des conseillers en génétique dans la filière soignante en identifiant un vecteur législatif de support qui sera la loi de bioéthique ; Autoriser la délégation de prescription des examens de génétique médicale aux conseillers en génétique.

*Références :*

*LOI n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique*

[https://www.legifrance.gouv.fr/eli/loi/2004/8/9/2004-806/lo/article\\_111](https://www.legifrance.gouv.fr/eli/loi/2004/8/9/2004-806/lo/article_111)

*Article du CSP Article L1132-1 2004*

*Décret no 2007-1429 du 3 octobre 2007 relatif à la profession de conseiller en génétique*

<https://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000000792420&categorieLien=cid>

*Arrêté du 10 avril 2008 relatif à l'autorisation d'exercice de la profession de conseiller en génétique*

<https://www.legifrance.gouv.fr/affichTexte.do?cidTexte=JORFTEXT000018656510>

Fiche métier de la fonction publique (aussi en PJ)

<http://www.metiers-fonctionpubliquehospitaliere.sante.gouv.fr/pdf/metier.php?idmet=18>

- **Permettre la mise en place d'un consentement électronique interactif à la démarche du diagnostic génétique** : identifier les obstacles techniques, réglementaires et éthiques. Compte-tenu du développement du diagnostic génétique par séquençage de l'exome ou du génome entier, il conviendrait d'apporter au patient toute l'information nécessaire à son consentement éclairé à la démarche diagnostique génétique et à l'utilisation en recherche des données qui en sont issues ; et aussi de mieux garantir les conditions d'un consentement éclairé, dans un espace-temps adapté à chacun, dans un contexte éthique complexe. A terme, ce consentement pourrait être lié au DMP. Ces modalités permettront au patient de faire évoluer son consentement au cours de son parcours avec possibilité de retrait.
  
- **Permettre le retour d'informations génétiques incidentes ou secondaires dans le cadre du soin**, non en rapport avec la prescription, si en accord avec le consentement du patient, comme cela existe dans le domaine de la recherche.

Référence pour les deux derniers points :

Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales