



Lyon, le 23.02.2018

**Pr. Jean-François DELFRAISSY**  
**Président du CCNE**

Monsieur le Président,

Je vous écris suite à votre courriel du 13 janvier 2018, concernant la réflexion en cours sur la révision de la Loi de Bioéthique.

En tant que président de l'Association Francophone de Génétique Clinique (AFGC), je souhaite saisir la précieuse opportunité que vous nous offrez de faire entendre la voix des généticiens cliniciens français sur les thématiques qui font l'objet de la révision, en lien avec notre activité.

L'AFGC représente les médecins généticiens cliniciens français et a pour missions, entre autres, de favoriser les échanges avec les autres spécialités médicales, les conseillers en génétique et les scientifiques ainsi que de réfléchir aux répercussions éthiques de la pratique de la génétique clinique.

L'AFGC constitue, avec d'autres Associations de professionnels du domaine de la génétique humaine (ACLF, AFCG, ANPGM, CNEPGM, GFCO, GGC, SFGH, SIGF, SOFFOET), la Fédération Française de Génétique Humaine (FFGH).

En tant que généticiens cliniciens, nous sommes confrontés au quotidien aux problématiques d'éthique lors de nos consultations de diagnostic, conseil génétique et prise en charge des patients et de leurs familles. A titre d'exemples : les problématiques liées au diagnostic prénatal, diagnostic pré-implantatoire, diagnostic pré-symptomatique ; aux nouvelles technologies de séquençage de l'ADN, et notamment le séquençage à haut débit (SHD) incluant les analyses de whole exome (WES) et whole génome (WGS); à l'information médicale aux apparentés ; au dépistage des anomalies génétiques ; ...

Dans le cadre de la réflexion en cours sur la révision de la Loi de bioéthique, le conseil d'administration de l'AFGC a lancé en janvier dernier **une enquête** visant à recueillir les avis de nos collègues sur de nombreuses problématiques de bioéthique touchant notre discipline. Nous avons ensuite convoqué une **Assemblée Générale exceptionnelle**, afin de discuter collégalement des résultats. Cette enquête a fait suite à une réflexion réalisée au sein de notre Association sur l'évolution du métier du généticien clinicien face aux nouvelles technologies et, notamment, le SHD, qui avait comporté la réalisation de plusieurs enquêtes (adressées aux associations de patients ; aux généticiens cliniciens et biologistes ; à des médecins d'autres

spécialités ; à des généticiens d'autres Pays francophones), dont les résultats avaient été discutés collégalement lors d'une journée nationale organisée en octobre 2017.

Certaines propositions sont issues des discussions collégiales :

1) Les modalités de prescription des analyses en SHD :

Les enjeux liés à la réalisation du SHD sont multiples, compte tenu de la dimension familiale de l'enquête génétique et de la complexité de l'interprétation des résultats (anomalies incidentes/données secondaires, variants de signification incertaine, évolution des interprétations en lien avec les nouvelles données scientifiques).

Par ailleurs, la prescription d'analyses en SHD par des médecins non généticiens est en train d'augmenter progressivement.

- Nous souhaiterions que toutes analyses de WES et WGS pour la recherche d'anomalies constitutionnelles soient prescrites uniquement lors d'une consultation de génétique clinique ou de conseil génétique, afin d'informer de manière exhaustive les patients sur les caractéristiques de l'analyse pangénomique demandée et d'anticiper les conséquences potentielles des résultats dans leurs dimensions individuelles et familiales.
- En ce qui concerne les analyses somatiques sur tissus tumoral dans un but de médecine personnalisée, une réflexion sur l'importance d'une interface entre oncologues et généticiens semble nécessaire, notamment pour anticiper au maximum les enjeux liés à la possible découverte d'anomalies incidentes et de prédispositions constitutionnelles lors d'un génotypage tumoral. Les conseillers en génétique pourraient avoir un rôle charnière dans les interactions entre oncologues et généticiens.

2) La sécurisation du stockage des données des analyses génétiques :

La définition d'un niveau commun de sécurité pour le stockage des informations génétiques et, notamment, des données issues du SHD, est nécessaire. Un encadrement de la possibilité de rendre aux patients, à la demande, les données brutes des analyses SHD est souhaitable, de façon à assurer qu'une éventuelle réinterprétation de ces données soit réalisée lors d'une nouvelle consultation de génétique. Nous souhaitons réaffirmer la nécessité d'une interdiction de la réalisation de tests génétiques accessibles sur internet, qui ne permettent pas un accompagnement adapté des patients.

3) L'encadrement de la réalisation de tests génétiques dans certaines situations spécifiques :

- En cas de grossesse ou parentalité chez une mineure : dans ce cas, nous proposons de réfléchir à la possibilité d'aligner l'âge du consentement aux tests génétiques sur l'âge légal pour des relations sexuelles consenties (15 ans).
- En post-mortem : si il existe un bénéfice possible pour les apparentés, il nous semble important que les ayant-droits soient informés que des analyses génétiques peuvent être réalisées et puissent en donner leur accord sous forme de consentement.

L'enquête réalisée au sein de notre association a montré que l'égalité de l'accès aux tests génétiques sur le territoire national est une préoccupation majeure de nos adhérents. Une attention particulière sur cet aspect éthique d'égalité d'accès aux soins devra être portée dans la mise en œuvre des plateformes nationales de médecine génomique (Plan France Génomique).

Notre Association souhaite participer activement au débat en cours au sein de la FFGH concernant certains questionnements sur lesquels il n'y a pas actuellement de consensus : dépistage élargi de pathologies génétiques en pré-conceptionnel et/ou en période néonatale ; pertinence des prescriptions à large échelle de tests génétiques dont l'interprétation des résultats est complexe et le retentissement clinique parfois incertain (par exemple : recherche de mutation du Facteur V Leiden ; étude moléculaire du gène *HFE*).

En vous remerciant vivement pour l'opportunité que vous nous offrez de faire entendre la voix de notre Association, veuillez croire, Monsieur le Professeur, en l'expression de mes salutations respectueuses.

**Dr. Massimiliano ROSSI**  
**Président de l'AFGC**

A handwritten signature in black ink, appearing to read 'Massimiliano Rossi', written in a cursive style.