

ETHIQUE ET GÉNÉTIQUE : LE CONSEIL GÉNÉTIQUE (PR LAMBERT)

CONSEIL GÉNÉTIQUE

= acte médical qui consiste à EVALUER LA PROBABILITÉ pour qu'une **maladie héréditaire** (déjà survenue dans une famille) ne se manifeste à nouveau chez autre membre de cette famille

= estimation du RISQUE DE RÉCURRENCE de l'affection

QUI CONSULTE ? DANS QUEL BUT ?

⊙ les **parents des enfants atteints** d'une maladie génétique qui s'interrogent sur la récurrence possible si ils ont d'autres enfants

⊙ les **individus atteints** qui s'interrogent sur le risque de transmission de leur propre maladie

⊙ les **individus qui ont dans leur famille des personnes atteintes** et qui s'interrogent pour eux-mêmes ou leur descendance

LA DÉMARCHE À SUIVRE POUR LE MÉDECIN

- 1) Caractériser parfaitement l'affection chez **sujets atteints** :
 - ⇒ maladie **facilement accessible** avec +/- dossiers à reconstituer, examens à faire, investigations...
 - ⇒ maladie **difficilement accessible** : on donne le conseil génétique avec **RESERVE** 🌀 (possible confusion diagnostique)
- 2) Établir l'arbre généalogique des **consultants** :
 - ⇒ établir le lien familial qui unit **consultant** et **individu malade**
 - ⇒ rechercher d'autres cas de la maladie
 - ⇒ estimation du risque « a priori » sous la forme d'une **PROBABILITÉ** 🌀 (ou parfois impossible à établir)
- 3) Utiliser bio mol de façon stratégique, codifiée :
 - ⇒ caractériser mutation(s) responsable(s) de la maladie chez **sujet atteint**
 - ⇒ rechercher ces mutations chez le **consultant** = **STATUT PROPRE** vis-à-vis de la maladie
 - ⇒ conseil génétique selon présence/absence mutation sous la forme d'une **CERTITUDE** 🌀 (≠ probabilité)

❖ **DIAGNOSTIC PRÉ-SYMPATOMATIQUE (DPS)** : diagnostic avant que la maladie ne se manifeste chez un individu. Répond à la question que se pose pour lui-même un individu apparemment indemne mais apparenté à individu malade

⇒ analyse moléculaire => réponse sans ambiguïté ++

❖ **DIAGNOSTIC PRÉ-NATAL (DPN)** : diagnostic avant la naissance individu atteint

⇒ si risque certain de maladie grave/incurable in utero => IMG possible

❖ **DIAGNOSTIC PRÉ-IMPLANTATOIRE (DPI)** : recherche de mutations sur embryons très précoces obtenus par FIV avant leur réimplantation dans utérus maternel pour s'assurer qu'ils sont exempts d'anomalies génétiques.

LES PROBLÈMES SOULEVÉS

☒ Par la nature du matériel étudié (ADN) :

- ADN = **toute l'information génétique d'un individu** (gènes normaux et gènes des maladies héréditaires)
 - ADN = matériel **facilement accessible** (simple prise de sang)
 - ADN = molécule **stable** qui se dégrade peu
 - ADN = molécule qui **s'amplifie** (petite quantité suffit pour analyses)
 - ADN = molécule **stockable** après extraction, congélation
 - ADN = molécule pouvant être **immortalisée** dans Ç transformées
- ⇒ **RÈGLES** : ❶ information du patient ❷ recueil par écrit de son consentement libre, éclairé ❸ étude strictement médicale du gène (uniquement pour malade en cause) ❹ confidentialité renseignements ❺ possibilité de restituer ADN mis en banque

☒ Par le caractère familial des explorations menées :

- nécessité d'une **collaboration d'apparentés** qui n'ont pas fait de demande personnelle : peuvent *refuser de transmettre des informations* qui les concernent utiles au diagnostique, *refuser de faire les examens/prélèvements* nécessaires
- identification dans les familles **d'individus qui ignorent le risque** qu'ils courent et qui doivent être prévenus du danger potentiel par les consultants eux-mêmes = **solidarité inverse**
- caractère personnel, confidentiel des résultats : ne communiquer à chaque membre de la famille QUE LES SEULS RÉSULTATS D'EXAMEN LE CONCERNANT (délicat pour les couples)
- limites autorité parentale : pas d'examen pré symptomatique chez mineurs sauf si diagnostic permet une PRÉVENTION de la maladie. Expliquer aux parents risques préjudices sociaux pour leurs enfants.

☒ Par le caractère prédictif des investigations menées :

- par le diagnostic pré-symptomatique :
 - ⇒ Pratique réservée aux affections pour lesquelles **mesures préventives** peuvent être appliquées : patient retire **bénéfice direct** du diagnostic.
 - ⇒ Cas particuliers : affections au pronostic redoutable dénuées de tout TTT : mesurer l'intérêt du DPS dans ce cas
- par le diagnostic pré-natal :
 - ⇒ but : dépister **maladie/handicap important, cst, dénué de tout TTT**
 - ⇒ plm si : handicap faible, potentiel, tardif... => IMG ou pas IMG ???
 - ⇒ chaque cas doit être discuté entre divers intervenants médicaux