

11 avr 2017 -10:46

## Une approche responsable du dépistage génétique

Le Conseil supérieur de la santé a émis des recommandations quant au dépistage génétique.

### En quoi consiste le dépistage génétique ?

Une maladie autosomique récessive est un trouble qui ne se manifeste que lorsque les deux parents de la personne atteinte lui ont transmis le gène défectueux. Lorsqu'une personne a hérité du gène défectueux d'un seul de ses parents, elle sera en bonne santé, mais sera à son tour porteuse de la mutation. Une maladie récessive liée à l'X est observée lorsque la mère est porteuse du gène défectueux. Par dépistage génétique, on entend le dépistage réalisé chez les futurs parents dans le but de déterminer s'ils sont porteurs d'une maladie récessive, alors qu'ils ne présentent aucun signe de maladie et que leurs antécédents familiaux ne laissent rien présager en ce sens. Lorsque les deux futurs parents sont porteurs d'une mutation du même gène et désirent une grossesse ensemble, le risque que leur enfant soit atteint d'une maladie particulière s'élève à 1/4 et si l'enfant naît en bonne santé, le risque qu'il soit porteur est de 2/3.

### Déterminer le statut de porteur est avantageux dans un contexte de procréation

Le Conseil supérieur de la santé considère qu'il peut être avantageux de connaître le statut de porteur d'une personne dans un contexte de procréation. Cela permet d'identifier les risques chez des couples pour lesquels il n'existe à priori aucun risque familial connu de certaines maladies, ce qui permet d'accroître les options en matière de procréation. Les couples qui sont suivis pour des problèmes de fertilité ou pour une maladie génétique connue pourraient également bénéficier de l'identification d'autres risques génétiques susceptibles d'affecter leurs enfants.

### Questions éthiques et juridiques

Le Conseil est conscient que l'identification du statut de porteur d'un individu en bonne santé peut impliquer des questions éthiques et juridiques importantes qui doivent être envisagées dans le contexte plus large de l'utilisation de données génomiques/génétiques dans le cadre de la santé individuelle et publique. Le CSS recommande de solliciter l'avis du Comité consultatif belge de bioéthique à ce sujet.

### Quand réaliser le dépistage ?

Idéalement, un dépistage génétique généralisé devrait être proposé avant la conception. En effet, une telle démarche permet d'accroître les options en matière de procréation alors que les contraintes temporelles sont moindres, ce qui génère moins de détresse émotionnelle que lorsque le test est réalisé en cours de grossesse. Néanmoins, cela ne signifie pas que le dépistage génétique doit être exclu pendant la grossesse, mais ce point sort du cadre de l'avis du CSS.

## Critères

Le séquençage de prochaine génération (Next Generation Sequencing), dans le cadre duquel tous les gènes ciblés sont repris dans ce qui est appelé un "panel de dépistage génétique", permet d'examiner en une seule fois ces gènes dans le but de rechercher des mutations responsables de maladies. Le CSS considère que les mutations et troubles repris dans les panels de dépistage génétique doivent être sélectionnés sur la base de critères spécifiques (I. gravité de la maladie, II. âge à l'apparition de la maladie, III. prévalence, IV. sélection de mutations sur la base de leur importance clinique, V. existence d'un traitement). Étant donné que l'objectif principal de proposer un dépistage génétique aux couples est de renforcer leur autonomie en matière de procréation, le CSS estime que le dépistage génétique doit être réalisé pour des maladies suffisamment graves pour justifier une adaptation des projets en matière de procréation.

## Qui effectue la demande de dépistage ?

Les professionnels de la santé tels que les gynécologues et les médecins généralistes, compte tenu de leur rôle dans l'orientation des femmes enceintes ou des familles ayant un projet de grossesse, occupent une place privilégiée pour les informer quant au dépistage génétique ou assurer le suivi des demandes de dépistage génétique. Les couples dont le test s'est avéré positif doivent être orientés vers un Centre de génétique médicale pour un conseil génétique et un suivi.

## Dépistage réalisé chez les deux conjoints

Le CSS estime que la stratégie la plus abordable pour identifier les couples à risque consiste à réaliser le dépistage chez les deux conjoints. Les échantillons sont prélevés chez les deux conjoints en même temps. Afin de limiter les coûts, l'échantillon fourni par la conjointe peut être analysé dans un premier temps. L'échantillon du conjoint ne devra être analysé que si une mutation responsable d'une maladie est identifiée chez sa conjointe.

## Consentement éclairé

Le dépistage génétique implique une information des personnes chez lesquelles il est réalisé, ainsi que leur consentement, comme toute autre intervention médicale. Étant donné que les panels de dépistage génétique généralisés comprennent un large éventail de maladies, les informations préalables au dépistage et le consentement éclairé doivent expliquer l'objectif, le concept et les implications du dépistage génétique, ainsi que ses avantages et inconvénients. Des informations sur les différentes maladies doivent être disponibles.

## Codécision

Le CSS est également conscient de la nécessité d'impliquer les parties concernées par le dépistage génétique. Des forums citoyens sur le sujet peuvent contribuer à un débat public sur le dépistage génétique.

## Mise en œuvre par étapes du dépistage génétique

Enfin, le CSS recommande une mise en œuvre par étapes du dépistage génétique, car l'instauration du dépistage génétique à titre de choix en matière de procréation peut impliquer une adaptation non négligeable des pratiques et services actuels, voire même nécessiter des services d'un type nouveau.

Une étude pilote constitue le meilleur choix pour la première étape de cette mise en œuvre.

Celle-ci devrait

- (1) être gérée de manière centralisée et prévoir un enregistrement à l'échelle de la population, y compris la possibilité d'une analyse des résultats (à long terme) ;
- (2) impliquer toutes les parties concernées, y compris, mais pas seulement, les centres de génétique, les autorités responsables et les organisations de patients ;
- (3) élaborer des lignes directrices techniques pour le dépistage génétique généralisé, y compris un plan directeur pour la gestion des données, le stockage des données et l'accessibilité à diverses fins, y compris la recherche ;
- (4) mettre au point un panel de dépistage génétique sur la base des critères développés ci-dessus ;
- (5) élaborer des documents d'information et des séances d'information pour les professionnels de la santé impliqués dans le projet pilote ;
- (6) formuler des protocoles de laboratoire et des stratégies d'accompagnement pour les porteurs et les couples porteurs ;
- (7) étudier les coûts immédiats et en aval liés à l'offre de dépistage, ainsi que l'impact psychologique et social d'une offre de dépistage génétique.

L'avis n° 9240 intégral est disponible sur le site internet du Conseil supérieur de la Santé

: <http://www.health.belgium.be/fr/avis-9240-depistage-genetique>

Si vous désirez de plus amples informations :

Les experts:

- NL+FR: Marc Van den Bulcke, tél.: 026425719, GSM : 0477096808, e-mail: Marc.VandenBulcke@wiv-isp.be

- FR: Christine Verellen-Dumoulin, tél.: 071447184, GSM : 0498970940, e-mail: christine.verellen.dumoulin@ipg.be

Conseil Supérieur de la Santé  
Place Victor Horta 40/10  
1060 Bruxelles  
Belgique  
+32 2 524 97 97  
<http://www.css-hgr.be>

Fabrice Péters  
Coordinateur général  
+32 486 31 47 59  
+32 2 524 91 74  
[fabrice.peters@health.fgov.be](mailto:fabrice.peters@health.fgov.be)