



Espace de Réflexion Éthique
de Nouvelle-Aquitaine
BORDEAUX



Rencontre avec Cécile Zordan, conseillère en génétique

Service de génétique médicale du CHU de Bordeaux.

12/01/2021

Qu'est-ce qu'un conseiller en génétique ?

« Le métier a été créé par la loi de santé publique de 2004¹, à l'initiative du ministre de la santé de l'époque, le Professeur Jean-François Mattéi.

Seuls les titulaires du master professionnel « Sciences de la santé », mention « Pathologie humaine », spécialité « Conseil en génétique et médecine prédictive » de l'université Aix-Marseille, peuvent se voir délivrer, par le préfet de région, une autorisation d'exercice de la profession de conseiller en génétique².

Nous ne sommes pas médecins. Les conseillers en génétique sont majoritairement issus de filières scientifiques ; il y a aussi quelques sages-femmes, des infirmiers ou encore des techniciens de laboratoire.

Le conseiller en génétique exerce sous la responsabilité d'un médecin spécialisé en génétique, majoritairement dans des services de génétique de centres hospitaliers ou des services d'oncogénétique dans des centres de lutte contre le cancer. Il peut intervenir aussi dans des centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal qui sont généralement rattachés à des centres hospitaliers.

Art. L. 1132-1. - Le conseiller en génétique, sur prescription médicale* et sous la responsabilité d'un médecin qualifié en génétique, participe au sein d'une équipe pluridisciplinaire :

- 1° A la délivrance des informations et conseils aux personnes et à leurs familles susceptibles de faire l'objet ou ayant fait l'objet d'un examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales défini à l'article L. 1131-1, ou d'une analyse aux fins du diagnostic prénatal défini à l'article L. 2131-1 ;
- 2° A la prise en charge médico-sociale, psychologique et au suivi des personnes pour lesquelles cet examen ou cette analyse est préconisé ou réalisé.

* Point supprimé dans le projet de loi de bioéthique de 2020

Quelles sont ses missions ?

Nous réalisons des consultations de conseil en génétique, notamment nous organisons le dépistage génétique familial

Nous intervenons en général suite au diagnostic posé par le médecin généticien chez une personne, enfant ou adulte, atteinte d'une maladie génétique.

Une fois le diagnostic posé, nous intervenons dans un premier temps auprès de la personne concernée si c'est un adulte, ou auprès des parents si c'est un enfant, pour expliquer le mode de

¹ LOI n° 2004-806 du 9 août 2004 relative à la politique de santé publique

² Arrêté du 10 avril 2008 relatif à l'autorisation d'exercice de la profession de conseiller en génétique



Espace de Réflexion Éthique
de Nouvelle-Aquitaine
BORDEAUX



transmission de cette maladie génétique et, par conséquent, le risque de transmission, ainsi que les possibilités, dans le cas d'une maladie grave, de diagnostic préimplantatoire ou prénatal.

Nous lui expliquons aussi l'information à la parentèle, c'est-à-dire si d'autres personnes de sa famille peuvent être concernées, soit par le risque de développer la maladie, soit de la transmettre, en fonction du mode de transmission. C'est pour cela que lors de toute consultation de conseil génétique, nous dessinons avec la personne son arbre généalogique pour identifier et déterminer quels sont les membres de sa famille pouvant être concernés. Ensuite, nous discutons avec elle de l'intérêt de les informer et des modalités pour les informer de ce risque génétique. Nous pouvons lui proposer de remettre un support écrit, une lettre d'information sur la pathologie et sur l'intérêt du dépistage familial.

Depuis la loi relative à la bioéthique de 2011³, lorsqu'une anomalie génétique est identifiée chez une personne et s'il y a la possibilité de mettre en place des mesures de prévention (conseil génétique) ou de soin, cette personne est tenue d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés.

Dans un second temps, nous recevons les membres de la famille, pour leur expliquer le risque, la pathologie et pouvoir les orienter s'ils sont à risque d'être porteurs et de développer cette maladie, ou s'ils sont à risque de la transmettre et qu'ils veulent l'éviter.

Un travail en pluridisciplinarité

En France, nous sommes environ 150 conseillers en génétique à exercer.

C'est un métier qui commence à être connu et reconnu. Les conseillers en génétique ont le soutien des médecins généticiens ; mais il s'agit bien là de deux métiers différents.

Avant la création de ce métier, les missions du conseiller en génétique étaient effectuées par le médecin généticien. Maintenant le médecin généticien est libéré de ce temps et a plus de temps pour le diagnostic de la maladie et le suivi médical du patient.

Le conseiller en génétique a un rôle pédagogique, d'information, de vulgarisation et d'orientation ; il explique au patient l'aspect génétique de sa maladie, l'aspect familial et le risque de transmission ; il accompagne ensuite le dépistage familial, qui se fait en cascade.

Il existe plusieurs sous-domaines en génétique :

- Génétique clinique
- Oncogénétique, pour tout ce qui est prédisposition au cancer
- Cardio-génétique : une fois que l'on a diagnostiqué chez une personne une pathologie cardiaque avec une étiologie génétique, comme une cardiomyopathie par exemple, il y a un intérêt à mettre en place un dépistage familial, une surveillance chez les apparentés : il s'agit là de réaliser un diagnostic pré-symptomatique chez les apparentés qui ne sont pas symptomatiques, afin de déterminer s'ils sont porteurs et ont un risque de développer cette pathologie. Ce type de diagnostic pré-symptomatique ne peut être fait que par une équipe déclarée auprès du ministère, qui possède les compétences génétiques et cliniques, et qui se dote d'un protocole de prise en charge. Une psychologue est associée à ce protocole

³ LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique



Espace de Réflexion Éthique
de Nouvelle-Aquitaine
BORDEAUX



- Neuro-génétique : pour certaines pathologies, il peut y avoir un intérêt médical à réaliser un diagnostic pré-symptomatique. Pour d'autres, comme la maladie de Huntington par exemple, où il n'y a pas d'intérêt médical pour le patient, nous réalisons quand même le diagnostic pré-symptomatique si le patient souhaite connaître son statut génétique, mais le protocole de prise en charge et la durée de réflexion du patient avant la réalisation du test génétique sont plus longues : il n'existe en effet pas de surveillance ou de traitement pouvant empêcher la survenue de la maladie génétique.
- Diagnostic prénatal
- Ophtalmo-génétique...

Toute analyse génétique doit être précédée d'une information sur l'examen demandée (but, maladie recherchée, possibilité de traitement/prévention, limites de l'analyse, risque d'identifier des données incidentes, droit au refus de l'examen et possibilité de rester dans l'ignorance du résultat, modalités de communication du résultat, conséquences familiales et obligation d'informer les apparentés à risque selon le résultat) **et de la signature d'un consentement** libre, éclairé et écrit. Le patient doit rester au centre des préoccupations et son autonomie doit être respectée. L'examen génétique doit avoir une utilité clinique. Le prescripteur doit s'assurer de la bonne compréhension du résultat.

A Bordeaux, nous travaillons beaucoup avec les autres spécialités d'organes, qui, en fonction de leur demande, peuvent faire appel directement au conseiller en génétique. Car le diagnostic d'une maladie génétique ne passe pas toujours par un RDV avec un médecin généticien. Ils peuvent nous demander d'être présent lors de la remise des résultats.

La spécificité du dépistage familial en génétique

Il est bien écrit dans la loi, que **cette information sur le caractère familial d'un diagnostic génétique doit être évoquée dès la prescription** de l'analyse génétique. Lorsqu'un test génétique est prescrit, le patient signe un consentement très détaillé : ce document précise qu'en cas d'identification d'une anomalie génétique susceptible de concerner d'autres membres de sa famille, le patient devra les informer.

Cela permet déjà de discuter d'éventuels conflits ou difficultés dans la famille et d'y réfléchir. C'est ce qui est particulier en génétique, il y a cette dimension familiale à prendre en compte.

Nous sommes soumis au secret médical, comme pour les médecins. Dans le cas où nous réalisons un diagnostic de maladie génétique chez une personne et qu'il s'avère que les membres de sa famille sont à risque, si cette personne refuse de les informer, nous ne pouvons pas le faire à sa place s'il ne nous en donne pas l'autorisation.

Dans la majorité des cas cependant, le patient est d'accord et nous l'accompagnons dans cette annonce. S'il souhaite le faire, mais sans prendre directement contact avec sa famille, il peut nous autoriser à informer ses apparentés et nous leur envoyons un courrier en lettre recommandée, sans divulguer ni son identité, ni sa maladie.

Si, malgré tout, le patient refuse d'informer ses apparentés quelle que soit la manière, nous l'indiquons dans le dossier : il engage alors sa responsabilité civile.



Espace de Réflexion Éthique
de Nouvelle-Aquitaine
BORDEAUX



Les enjeux éthiques des diagnostics préimplantatoire et prénatal

Il n'y a pas de liste de maladie génétique pour lesquelles il est possible d'avoir recours à un diagnostic pré-implantaire ou diagnostic prénatal.

Toute demande diagnostic prénatal et d'Interruption Médicale de Grossesse doit être soumise et validée par un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal. Il en existe deux à Bordeaux, un au CHU de Bordeaux et un à Bagatelle ; ils regroupent différents spécialistes : des obstétriciens, des échographistes, des pédiatres, des généticiens... On demande aussi l'avis, selon les pathologies, aux spécialistes d'organes : cardio-pédiatres, neuro-pédiatres... Il y a aussi des psychologues et des psychiatres. L'avis est donc donné de manière pluridisciplinaire.

Le texte de loi pour avoir recours à une IMG, c'est qu'il y ait une forte probabilité pour que l'enfant à naître soit porteur d'une affection d'une particulière gravité reconnue incurable au moment du diagnostic. Cela peut paraître imprécis, mais l'avis final est donné de manière discutée et pluridisciplinaire.

En France, les indications sont très discutées, au cas par cas, tout comme pour le diagnostic pré-implantatoire. Il n'est pas question de réaliser un diagnostic pré implantatoire pour sélectionner des caractéristiques physiques par exemple.

Les tests génétiques réalisés à l'étranger

Dans notre service de génétique médicale, il ne nous est pas encore arrivé de recevoir une personne qui aurait réalisé **un test génétique sur Internet à l'étranger** : mais d'autres services ont pu y être confrontés.

L'Espagne a une politique différente sur la PMA, les couples qui y ont recours peuvent se voir proposer un test génétique. Cela nous est arrivé de recevoir des couples suite à un test réalisé en Espagne, mais jamais pour des situations critiques. En France, s'il n'y a pas d'antécédents familiaux ou médicaux, il n'y a pas de proposition systématique de tests génétiques avant une fécondation in-vitro. Et nous ne sommes pas encore concernés par le dépistage pré-conceptionnel.

D'autres services que le nôtre se sont retrouvés dans la situation où une personne ayant réalisé un test génétique sur internet et reçu des résultats assez catastrophiques, a demandé à être reçue en urgence.

Si ce type de demande se généralise, dans quelles conditions devra-t-on recevoir ces personnes qui n'ont pas d'antécédents familiaux ou médicaux de maladie génétique ? Devra-t-on considérer que ces personnes entrent dans le cadre d'une annonce ? Comme il faut alors refaire les tests génétiques, qui les prend financièrement en charge ? Ce sont des questions qui vont se poser.

« C'est en cela que le rôle du conseiller en génétique s'est avéré indispensable, car il lui revient d'assumer pleinement, avec une attention renouvelée pour chacun, le passage de la science à l'humain, de la technique élaborée au vécu quotidien. »

(Citation du Pr Jean-François Mattei, extraite de l'éditorial du site de l'Association Française des Conseillers en Génétique <http://af-cg.fr>)

L'ERENA Bordeaux remercie vivement Madame Zordan d'avoir pris le temps de nous présenter son métier et les enjeux qu'elle rencontre dans son quotidien.