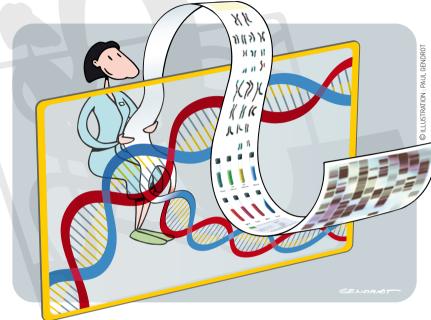


Une checklist pour un meilleur suivi

Face au développement des tests génétiques et à la complexité des données associées, comment rendre ces résultats accessibles pour les cliniciens ? Dans son rapport, commandé par la Société européenne de génétique humaine (ESHG), Mireille Claustres (•), directrice du Laboratoire de génétique de maladies rares à Montpellier, propose plusieurs pistes et soulève certaines questions éthiques.



Test b

Test biochimique

Informe sur l'activité métabolique de l'organisme (synthèse de protéines, activité enzymatique...).

Test de génétique moléculaire

Informe sur la présence de mutations ou de marqueurs au niveau des gènes.



Informe sur la conformation et le nombre des chromosomes d'une cellule.

- Mireille Claustres : unité 827 Inserm -Université Montpellier 1
- Marc Delpech : unité 1016 Inserm/CNRS
 Université Paris-Descartes
- M. Claustres et al. European Journal of Human Genetics advance, 14 août 2013 (en ligne) doi: 10.1038/ejhg.2013.125



Mireille Claustres, on ne retrouve pas les mêmes pratiques selon les pays, voire selon les laboratoires. » Si, en France, on considère qu'il est important de prévenir la famille d'un patient pour certaines maladies héréditaires, c'est loin d'être le cas en Allemagne. Mais au-delà de cette démocratisation de la génétique, l'évolution des technologies pose aussi certains problèmes. Aujourd'hui, celles-ci fournissent de plus en plus de données et des résultats toujours plus complexes. Un flux d'informations difficile à gérer tant au niveau technique – ce sont des gigaoctets de données que les machines débitent – que sur le plan clinique – doit-on tout communiquer aux patients ? « Pour l'ESHG, il est donc indispensable de formaliser la rédaction des comptes-rendus de tests génétiques afin de faciliter leur lecture et notamment d'améliorer leur traçabilité », souligne la généticienne.

es tests génétiques se multiplient un peu partout en Europe. « Et sans surprise, explique

d'améliorer leur traçabilité », souligne la généticienne. Le choix des informations à indiquer dans ces documents varie, en effet, d'un pays à l'autre. En France, l'arrêté du 27 mai 2013 définit les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales. Il précise l'ensemble des informations indispensables qui doivent figurer dans le compte-rendu de tests génétiques. Au besoin, certaines données peuvent y être ajoutées, selon les analyses effectuées ou les maladies étudiées. « Si on vous dit, par exemple, que vous avez une absence de mutation, il est évident qu'il est important de préciser les mutations qui ont été testées, explique la chercheuse. Au final, c'est un peu comme une checklist. Tout doit y être afin que le document soit compréhensible à tout instant, par n'importe quel clinicien. » Une manière, avant tout, de limiter les oublis et d'assurer le suivi des dossiers d'un laboratoire "Il faut formaliser la rédaction des comptes-rendus de tests génétiques pour faciliter leur lecture et leur traçabilité "

à l'autre. En outre, l'ESGH propose trois modèles de comptes-rendus afin d'harmoniser les pratiques à l'échelle européenne. Des modèles types, adaptés aux trois tests génétiques pratiqués en laboratoire : test biochimique (), de

génétique moléculaire (?) et de cytogénétique (?). Des recommandations qui, toutefois, ne manquent pas de soulever certaines questions éthiques. « Avant, on ne voyait pratiquement rien [dans le génome], maintenant on voit quasiment tout, gènes et mutations, mais sans vraiment savoir ce qu'on observe et le rôle de chacun, avoue Marc Delpech (), directeur du Laboratoire de génétique de l'Institut Cochin. Du coup, on s'interroge: doit-on tout dire au médecin, même lorsque cela ne concerne pas la question clinique? Et doit-on en parler à la famille? » En effet, si les tests offrent à chacun la possibilité de se faire un « check-up génétique », leur intégration dans la pratique clinique suscite de nombreuses réflexions. Il est essentiel de s'interroger sur la manière d'annoncer aux personnes qu'elles ont un risque génétique, tout en précisant que cela ne reste qu'une probabilité. Toutefois, dans son rapport, l'ESHG préfère jouer la prudence. Mireille Claustres recommande aux laboratoires « de se limiter, dans les conclusions des comptes-rendus, aux questions cliniques qui sont posées ». Le débat reste donc ouvert. Karl Pouillot

Voir aussi S&S n° 14, Grand Angle « Médecine personnalisée – Les promesses du sur-mesure », p. 22-33