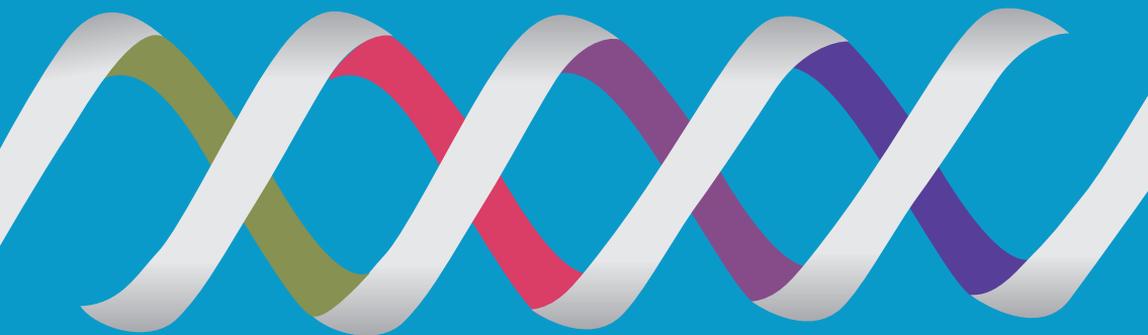


Mon enfant a un cancer **Est-ce génétique ?**

Livret d'information sur la consultation de génétique
à l'intention des parents



Édition 2015

Mon enfant a un cancer **Est-ce génétique ?**

Livret d'information sur la consultation de génétique
à l'intention des parents

Édition 2015

Pourquoi ce livret ?

Ce livret peut vous être remis parce que le médecin vous propose de vous rendre à une consultation d'information génétique soit de façon systématique, soit parce que la situation de votre enfant laisse supposer l'existence d'une anomalie génétique susceptible d'être à l'origine de son cancer.

Il peut aussi vous être remis à votre demande, parce que vous vous interrogez sur l'intérêt et le bien-fondé d'une consultation d'information génétique pour différentes raisons :

- vous vous interrogez sur une possible origine génétique au cancer de votre enfant ;
- face aux nombreux cas de cancers dans votre famille, vous vous interrogez sur la possibilité d'un risque accru de cancer dans votre famille ;
- vous craignez d'être vous-même porteur d'une anomalie génétique ;
- vous attendez un enfant ou avez le projet d'en avoir un autre ;
- vous souhaitez contribuer aux avancées de la recherche...

Sommaire

Si vous hésitez à lire ce livret...	4
Introduction	8
1. La génétique, de quoi parle-t-on ?	12
2. La consultation d'information génétique	20
Ai-je le choix d'entreprendre, ou non, une démarche d'information génétique ?	32
3. Réaliser un examen génétique : pourquoi, comment, quelles conséquences ?	34
4. La recherche... pour identifier d'autres gènes impliqués dans le cancer	48
Des outils pour réfléchir	56
Glossaire	64
Annexe	66

Si vous hésitez à lire ce livret...

La première question pour de nombreux parents qui apprennent que leur enfant est atteint de cancer est celle du « Pourquoi ? ».

Aujourd'hui la société, les médias parlent de plus en plus de génétique. La génétique médicale est une discipline en constante évolution ; les chercheurs font sans cesse de nouvelles découvertes.

Les parents se demandent souvent si le cancer de leur enfant n'aurait pas une origine génétique. Cette question remonte parfois d'autant plus fortement qu'il y a plusieurs personnes atteintes de cancer dans la famille. Pourtant, la réponse n'est souvent pas simple...

Que veut dire s'engager dans une démarche d'information génétique ?

C'est savoir qu'il existe des consultations d'information génétique et que vous pouvez en parler avec le médecin qui suit votre enfant.

C'est espérer avoir une réponse à la question de l'éventuelle origine génétique du cancer de votre enfant.

C'est vous demander à quoi peut servir cette consultation pour votre enfant et son traitement.

C'est anticiper les questions que vous vous poserez éventuellement pour vous et votre famille.

Lors d'une consultation d'information génétique, vous rencontrez un généticien :

- il explore avec vous l'arbre généalogique de votre famille et vous pose des questions ;
- il vous précise la signification de certains termes avec lesquels vous n'êtes pas forcément familiers : gènes, génome, anomalie génétique, prédisposition génétique au cancer, etc. ;
- si un gène anormal est trouvé chez votre enfant, il vous explique qu'on peut alors aussi le chercher chez vous, ses parents, même si vous n'avez jamais été malades ;
- il vous dit que lorsqu'on parle de génétique, on ne parle pas toujours d'hérédité, de transmission ;
- il vous informe que les examens en génétique consistent en une prise de sang et que les résultats sont parfois très longs à recevoir ;
- il vous dit aussi que cet examen – si vous décidez de le faire – n'apporte pas toujours de réponses définitives.

Ce qui vous est dit n'est pas facile à comprendre et être dans l'incertitude n'est pas toujours agréable à vivre.

Et pourtant, vous vous interrogez : les frères et sœurs vont-ils développer à leur tour un cancer ? Et si je désire avoir un autre enfant ? Si on trouve une anomalie génétique, cela veut-il dire que toute personne de la famille qui en est porteuse développera un cancer ? Savoir ce qu'il en est pour mon enfant va-t-il changer le traitement ou la surveillance de son cancer ?...

Et si une question ouvre sur une autre question, que vais-je en faire ?

Vous êtes donc face à un choix : celui de décider de vous rendre, ou non, à une consultation d'information génétique

C'est une situation très particulière en médecine. Quand le médecin vous dit que votre enfant doit faire un scanner ou recevoir tel traitement, il ne vous demande pas votre avis pour réaliser l'examen ou prescrire un médicament. Mais là, c'est différent ! Rien ne vous oblige à faire cette démarche et vous pouvez prendre le temps d'y réfléchir. Il est rare en effet que la consultation de génétique serve à savoir s'il faut adapter le traitement de votre enfant. Le plus souvent, elle sert à savoir s'il faut prévoir ou non des examens de surveillance particuliers, pour votre enfant ou votre famille ; parfois, elle ne sert qu'à « savoir » mais n'aboutit

à aucun examen particulier. La génétique est une affaire intime qui concerne votre identité et soulève des questions pour toute la famille. Vous pouvez donc vouloir savoir ce qu'il en est ; comme vous pouvez aussi préférer ne pas chercher à savoir.

Ce livret est là pour vous informer et vous permettre de mieux comprendre les enjeux et les conséquences d'une consultation d'information génétique. Vous pouvez le lire quand vous voulez, quand vous vous sentez prêt, d'une traite ou chapitre par chapitre.

À la fin de chaque partie, il y a un résumé « En bref » qui rappelle les points importants. Enfin, « Des outils pour réfléchir » sont là pour vous aider à faire des choix, à prendre des décisions.

Introduction

Le bouleversement que représente l'annonce du cancer d'un enfant confronte bien des parents à la question du « Pourquoi ? ». Le choc émotionnel et la sidération psychique qui surviennent alors, ainsi que l'extrême rareté des cancers pédiatriques, poussent souvent naturellement les parents à rechercher une cause et un sens à cet événement profondément incompréhensible. Cette recherche d'une origine à la maladie se mêle au sentiment de culpabilité qui existe fréquemment chez les parents, alors même qu'ils ne sont pas responsables.

Dans ce cheminement qui témoigne d'une réaction normale et légitime, les parents s'interrogent sur l'origine de la maladie de leur enfant. Ils se demandent parfois si celle-ci a une origine génétique¹ et si les autres membres de la famille peuvent être exposés à un risque de développer un cancer.

Vous-même, peut-être vous interrogez-vous ?

1. Voir le guide *Mon enfant a un cancer : comprendre et être aidé*, pages 9 à 14. Si ce guide ne vous avait pas encore été remis, vous pouvez le demander à votre médecin ou le télécharger sur le site de l'Institut national du cancer : www.e-cancer.fr

« Au moment des premiers entretiens d'annonce du cancer de leur enfant, la majorité des parents demandent pourquoi leur enfant a un cancer et ce qu'il en est pour ses frères et sœurs. (un médecin)

La génétique a été très importante pour nous parce que les examens ont donné une explication : ce n'était pas lié à l'alimentation, à un appartement pollué... Ça nous a dégagés des pensées négatives ! (une mère)

Les parents cherchent de plus en plus à comprendre bien que nous, médecins, n'avons pas toujours de réponses à leur donner. (un généticien) »

Depuis une vingtaine d'années, la génétique médicale est devenue une discipline à part entière. Les connaissances scientifiques et les évolutions technologiques, en même temps qu'elles ont progressé, on fait naître des questions génétiques et éthiques nombreuses et complexes.

On dénombre environ 25 000 gènes* dans le génome* de l'organisme humain. Aujourd'hui quelques milliers, lorsqu'ils sont porteurs d'une altération génétique, sont reconnus comme pouvant être responsables de maladies génétiques.

* Les termes signalés par un astérisque sont définis dans le glossaire, page 64.

Il existe désormais une consultation d'information génétique² et un examen spécifique pour :

- tenter de connaître l'éventuelle origine génétique des cancers de l'enfant ;
- mieux agir pour les prévenir ou les guérir.

Les objectifs de ce livret³ sont :

- vous aider à mieux saisir les liens entre génétique et cancer en vue de lever d'éventuels malentendus ou des attentes qui ne pourraient être satisfaites dans l'état actuel des connaissances ; la génétique n'explique pas tout, ne peut répondre à tout ;
- vous informer de l'existence d'une consultation d'information génétique, de vous en expliquer le rôle et les enjeux, pour vous-même et pour votre famille ;
- vous informer de ce que peut apporter un examen génétique spécifique et vous permettre ainsi de décider en toute connaissance de cause de vous engager, ou non, dans cette démarche.

Ces questions sont abordées sous leurs aspects médical, technique, psychologique, familial et légal. Il est aussi question de la recherche en génétique médicale et des conséquences de votre éventuelle participation.

2. Appelée aussi parfois « consultation d'oncogénétique ».

3. Élaboré par un groupe de travail de l'Espace éthique de la région Île-de-France, rassemblant des soignants et des parents.

Ce livret complète les informations données de vive voix par le médecin qui suit votre enfant. Vous disposez ainsi d'un document écrit que vous pouvez lire à votre rythme et utiliser comme support à la discussion avec votre enfant ou vos proches. Il peut aussi faciliter le questionnement et le dialogue avec le médecin et aider à l'instauration d'une relation authentique et confiante. Il ne se substitue pas au lien humain entre une équipe, l'enfant et sa famille, mais au contraire invite à rechercher, créer et entretenir une alliance entre les différents partenaires.

1

**La génétique,
de quoi parle-t-on ?**

La génétique se réfère à tout ce qui est contenu dans nos gènes ou, de façon plus large, dans l'ADN* qui est la matière dont sont constitués nos gènes. C'est donc un terme très général.

Que signifient : gènes, ADN et chromosomes ?

Les gènes sont les éléments moléculaires de base qui contiennent les informations nécessaires pour qu'une cellule sache comment fonctionner. Ils sont répartis sur des pelotes d'ADN appelées chromosomes*. Chacune de nos cellules contient, normalement, 23 paires de chromosomes⁴ (46 chromosomes au total). Les chromosomes sont donc une sorte de « bibliothèque » et les gènes des « modes d'emploi » rangés dans cette bibliothèque. Nos cellules les consultent en permanence pour fonctionner de façon adaptée.

Il est donc important que la bibliothèque soit bien rangée et qu'il n'y ait pas d'erreur dans les modes d'emploi. La génétique s'intéresse au « rangement » des gènes dans cette bibliothèque, et à la présence ou non d'« erreurs » dans les modes d'emploi contenus dans cette bibliothèque.

4. La 23^e paire est dite sexuelle car c'est elle qui détermine le sexe de l'individu : spermatozoïdes pour l'homme, ovocytes (parfois appelés ovules) pour la femme. L'homme possède un chromosome X et un chromosome Y (XY) ; la femme deux chromosomes X (XX).

Les anomalies génétiques que l'on recherche sont soit des anomalies chromosomiques (par exemple, la trisomie 21 signifie qu'il y a 3 chromosomes 21 au lieu de 2 : un excès de « livres » dans la bibliothèque), soit des mutations* (« fautes d'orthographe », très ponctuelles, dans l'un des 25 000 gènes).

On peut voir les chromosomes au microscope, les compter, vérifier qu'ils sont normaux, en faisant un caryotype*. Dans certains cas, cela suffit. On peut aussi faire des études plus fines : analyse chromosomique par puce à ADN, séquençage, etc.

Qu'en est-il de la transmission parents-enfants ?

Quand on parle de génétique, on ne parle pas nécessairement d'hérédité, mais plus généralement d'un lien entre l'anomalie de certains gènes (ou de certains chromosomes) et une maladie donnée, sans présupposer que cette anomalie ait été transmise par les parents de la personne malade. Par exemple, certains gènes peuvent « s'abîmer » au fil de la vie, parce qu'ils ont été soumis de façon excessive aux rayons ultraviolets ou au tabac, parce qu'un virus est venu les modifier, ou encore parce que l'on vieillit, tout simplement. Une maladie peut donc trouver sa cause dans une anomalie génétique* acquise au fil de la vie sans pour autant que cette anomalie ait été transmise avant la naissance par les parents.

Elle peut aussi apparaître très tôt après la conception, lors des premières divisions cellulaires⁵ (voir plus bas : « Les gènes de l'enfant : la génétique constitutionnelle »).

Qu'est-ce que le cancer ?

Le corps humain est composé de milliards de cellules. Le cancer est la conséquence de la multiplication anormale et incontrôlée de cellules issues d'une cellule rendue anormale par des mutations successives (anomalies des gènes). Ces cellules sont alors incapables de se développer normalement et d'exercer leurs fonctions habituelles.

Les gènes des cellules tumorales : la génétique tumorale

De plus en plus d'analyses génétiques sont faites au moment du diagnostic de cancer directement sur les cellules cancéreuses ou leucémiques. On parle de génétique tumorale⁶ pour bien préciser que ces analyses recherchent des anomalies génétiques acquises, c'est-à-dire présentes

uniquement dans les cellules cancéreuses ou leucémiques. Ces analyses de génétique tumorale ne concernent pas les anomalies héréditaires familiales puisque les anomalies génétiques acquises ne peuvent pas se transmettre à la descendance.

Ces analyses de génétique tumorale peuvent permettre de préciser la gravité de la maladie, mais aussi d'adapter le traitement. C'est pourquoi elles font très souvent partie des examens réalisés de façon systématique au moment du diagnostic.

Les gènes de l'enfant : la génétique constitutionnelle

Parfois, cependant, certaines anomalies génétiques sont présentes dans toutes les cellules du corps de l'enfant, parce qu'elles sont là dès sa conception. Ces anomalies génétiques ne sont pas acquises au fil de la vie puisqu'elles existent dès le début du développement embryonnaire. On dit qu'elles sont constitutionnelles ; on parle alors de génétique constitutionnelle.

5. Les généticiens parlent de « néo-mutation » ou de mutation « de novo ».

6. Appelée parfois génétique « somatique » pour indiquer qu'on s'intéresse aux cellules cancéreuses : soit les cellules de la tumeur, soit les cellules leucémiques selon le type de cancer.

Une anomalie constitutionnelle :

- peut être présente dès la conception parce que l'un des parents la porte aussi en lui et l'a transmise par ses gamètes⁷ : de telles anomalies constitutionnelles sont alors dites héréditaires ;
- peut aussi apparaître d'elle-même, très tôt après la conception, lors des premières divisions cellulaires. Elle ne vient pas des parents mais d'une « erreur » qui s'est introduite d'elle-même au cours du développement très précoce de l'embryon.

Qu'est-ce qu'une prédisposition génétique au cancer ?

Certaines anomalies génétiques constitutionnelles (héritées ou non des parents) augmentent le risque de développer un cancer. On parle alors de prédisposition génétique au cancer*. Cela ne veut pas dire que le cancer va obligatoirement survenir mais que le risque de développer un cancer est plus élevé chez ceux qui portent l'anomalie génétique dans leurs cellules que chez ceux qui ne la portent pas. Le risque de cancer varie selon le type de prédisposition génétique. Bien des parents qui ont la même anomalie génétique que leur enfant peuvent l'ignorer pour eux-mêmes car ils n'ont pas eu de cancer pendant leur enfance et n'en

7. Cellules spécialisées dont la fonction est d'assurer la reproduction sexuée : spermatozoïdes pour l'homme, ovocytes pour la femme.

auront peut-être jamais. À l'inverse, pour certaines prédispositions, le risque est beaucoup plus important.

Les analyses génétiques tumorales et constitutionnelles

Les analyses faites au moment du diagnostic sur les cellules cancéreuses pour identifier les anomalies génétiques tumorales relèvent des examens diagnostiques habituels, au même titre que le scanner pour visualiser le cancer ou l'étude de la tumeur au microscope. Aujourd'hui, ces analyses servent surtout pour poser le diagnostic, pour déterminer la gravité du cancer et décider du traitement. Elles ne permettent pas de connaître votre identité génétique. **En revanche, l'analyse constitutionnelle concerne bien l'identité génétique de votre enfant et la vôtre. C'est pourquoi elle ne peut être faite sans votre consentement.**

Il faut bien distinguer les analyses de génétique tumorale et celles de génétique constitutionnelle. Ces dernières ne sont pas systématiques. Elles se font dans le cadre d'une consultation d'information génétique, avec un généticien*.

Ce livret est consacré aux analyses génétiques constitutionnelles.

2

La consultation d'information génétique

Qu'est-ce qu'une consultation d'information génétique ? Que puis-je en attendre ?

C'est une consultation au cours de laquelle vous rencontrez un généticien pour rechercher si votre enfant est susceptible d'être concerné par une anomalie génétique qui serait à l'origine de son cancer. Les informations reçues vous permettent d'envisager avec le généticien le bien-fondé de faire ou non, un examen génétique spécifique et d'appréhender les conséquences d'un résultat génétique positif (risques associés, éventuels moyens de surveillance, de prévention, etc.), pour votre enfant, pour vous et pour votre famille⁸.

Lors de cette consultation, le généticien donne des informations simples pour mieux faire comprendre ce qu'est une anomalie génétique. Il explique également que certaines anomalies sont héréditaires (c'est-à-dire transmissibles par le parent porteur à son enfant et/ou par l'enfant à sa descendance). Il vous dit si, dans la situation de votre enfant, un examen génétique peut être réalisé et vous informe des aspects légaux de la démarche et de vos droits.

8. Vous rencontrerez soit un généticien*, soit un conseiller en génétique*, parfois les deux.

« Au moment de la consultation, après les explications du généticien, nous avons eu le sentiment d'avoir compris la situation génétique de notre enfant. Et puis, au fur et à mesure que s'éloigne la consultation, on retient certaines choses mais plus tout le raisonnement. (une mère)

Au départ, j'y allais sans grande conviction. Et puis j'en suis ressortie avec beaucoup d'interrogations... J'ai alors demandé un délai de réflexion. (une mère) »

À quel moment une consultation d'information génétique peut-elle être envisagée ?

Le plus souvent, il n'y a pas d'urgence médicale pour cette consultation et les délais pour obtenir un rendez-vous sont parfois longs. Toutefois, si le médecin ou vous-même considérez que celle-ci est nécessaire rapidement, elle peut être organisée dans des délais assez courts (quelques jours ou semaines).

« Le bon moment pour la consultation d'oncogénétique n'existe pas. Le bon moment c'est celui des parents. Il faut qu'ils soient prêts à entendre, à réfléchir, car si on les brusque trop, c'est encore plus traumatisant. Déjà qu'ils rentrent de manière brutale dans la maladie et les traitements, il faut qu'ils se sentent prêts à avoir cette consultation. Idem pour la consultation de rendu de résultats. (un généticien) »

Alors que vous êtes au cœur de la maladie de votre enfant, dans l'urgence parfois, les questions de génétique qui concernent l'avenir peuvent vous paraître secondaires. Il n'est alors pas simple d'évaluer le bien-fondé et les enjeux de cette consultation. À l'inverse, la proposer trop loin du diagnostic rend la démarche tout aussi difficile.

« Au moment du diagnostic, ce qui nous préoccupe, c'est la santé de notre enfant, pas les probabilités qui pourraient concerner la génétique et le reste de la famille. (un père) »

Vous pouvez prendre le temps d'y réfléchir. Parlez-en avec le médecin de votre enfant. Lui-même et le psychologue⁹ du service sont là pour vous accompagner dans votre démarche et dans vos questions sur le moment et la manière d'en parler à votre enfant.

9. Les services travaillent soit avec des psychologues, soit avec des pédopsychiatres, parfois les deux.

Mon enfant doit-il être présent à la consultation d'information génétique ? Comment l'informer ?

Il est préférable que votre enfant soit présent à la consultation et qu'il puisse y participer. S'il est grand – à plus forte raison s'il est adolescent ou jeune adulte – il aura probablement des questions à poser et saura vous dire ce qu'il souhaite ; s'il est petit, il percevra ce qui se passe et entendra ce qui se dit. Le généticien peut alors répondre à ses interrogations de façon adaptée à son âge.

« Parfois on voit débarquer en consultation d'information génétique des enfants qui ne savent pas pourquoi ils sont là. C'est mieux de les préparer avant et de leur dire quelque chose de la démarche que font leurs parents. (une psychologue) »

Vous pouvez bien sûr vous sentir plus à même de vous rendre à la consultation sans votre enfant afin de vous concentrer sur les questions qui vous préoccupent. Pourtant, quel que soit son âge, sa présence simplifie les échanges que vous aurez avec lui aux différentes étapes décisionnelles, notamment au moment où le généticien propose un examen génétique.

« L'important n'est pas de tout dire, mais de dire au rythme où l'enfant peut et souhaite entendre. (une psychologue)

Il ne faut pas le dire trop tôt. Ce n'est pas tellement une question d'âge, c'est plus par rapport à la maladie. Il faut avoir un peu de recul sur ce qu'on a vécu. Si on me l'avait dit pendant mon traitement, je pense que je ne l'aurais pas assimilé. (un jeune homme, 18 ans) »

Comment se déroule une consultation d'information génétique ?

Dans un premier temps, le généticien explore avec vous l'histoire familiale en reconstituant votre arbre généalogique sur plusieurs générations. Il pose des questions sur les apparentés* de votre enfant : vous ses parents, ses frères et sœurs, ses grands-parents, ses oncles et tantes et leurs enfants... Il est alors en mesure d'évaluer pour votre enfant le risque d'anomalie génétique et les moyens de surveillance possibles. Cette consultation peut aussi apporter des précisions sur les risques de cancer dans votre famille.

En vue de cette consultation, vous pouvez préparer votre arbre généalogique en remontant jusqu'à vos grands-parents et en interrogeant vos proches afin d'apporter des données aussi précises que possible sur les événements familiaux importants (personnes atteintes de cancer, quel type de cancer, à quel âge, quelles autres maladies dans la famille, etc.). Le généticien peut être amené à vous demander l'accord de la personne concernée pour recueillir des éléments de son dossier médical (comptes-rendus médicaux le plus souvent).

Parfois un questionnaire préparatoire peut vous être remis.

Pensez également à apporter le carnet de santé de votre enfant.

Pendant cette consultation, vous allez recevoir beaucoup d'informations, parfois complexes, dans un temps limité. Une consultation dure en général entre 45 minutes et une heure. Après avoir préparé votre arbre généalogique, nous vous conseillons de réfléchir à vos questions, d'identifier vos attentes ; il vous sera alors plus facile d'en parler. Notez-les au besoin. Vous pouvez aussi demander à votre médecin de vous aider à préparer cette consultation.

« La consultation d'oncogénétique, on la prépare en amont quand on la présente et la propose aux parents. On leur dit que cela va remuer pas mal de souvenirs de leur histoire familiale, qu'on va proposer des choses mais qu'on n'aura pas forcément une réponse et surtout que celle-ci ne sera pas immédiate : avoir des résultats ça prend du temps. (un médecin) »

Si ultérieurement vous souhaitez revoir le généticien pour un autre entretien (compléments ou clarification), n'hésitez pas à prendre un nouveau rendez-vous avec lui.

« On ne peut pas tout dire en une fois. Il faut revoir les gens, procéder par paliers... On réexplique à chaque fois si d'autres analyses vont avoir lieu. Ce sont de grosses informations qu'on donne... pour toute la vie ! (un généticien) »

Cette consultation conduit-elle systématiquement à un examen génétique ?

En fonction de la pathologie de votre enfant et des éléments recueillis au cours de l'entretien, le généticien peut évoquer la possibilité de réaliser un examen génétique, c'est-à-dire un examen spécifique à partir d'un prélèvement du sang de votre enfant (prise de sang).

Dans bien des cas, la consultation ne conduit pas à la proposition d'un examen. Mais même sans examen, la consultation est utile au regard de l'information qui vous est délivrée.

Quelles sont les conséquences si mon enfant fait un examen génétique ?

Si un examen génétique est proposé à votre enfant, n'hésitez pas, avec l'aide des médecins (celui qui suit votre enfant et le généticien) et du psychologue, à envisager les conséquences que pourraient avoir les résultats de cet examen dans votre vie et celle de votre famille.

« On est vraiment dans l'anticipation. On dit aux parents qu'ils ne peuvent pas savoir avant comment ils seront quand ils auront les résultats pour eux et leurs autres enfants, et qu'il est important de pouvoir se poser certaines questions. Anticiper, c'est amorcer une réflexion qui, même si on n'y repense plus trop, fait qu'au moment des résultats quelque chose va pouvoir être repris. Beaucoup de parents quittent l'entretien en se disant : "Je n'aurais pas imaginé tout cela mais c'est intéressant, je vais y repenser." (une psychologue) »

Voir « Comment puis-je être aidé dans ma décision ? », page 37.

Si vous acceptez cet examen, sachez qu'il n'est pas toujours réalisé à l'issue de la consultation d'information génétique ; il peut être prévu dans un second temps, lors d'une prise de sang ultérieure. Pour rechercher une anomalie génétique chez votre enfant, votre consentement est indispensable. Aucune analyse n'est faite sans votre accord.

EN BREF

La consultation d'information génétique a pour but d'évaluer pour votre enfant le risque d'anomalie génétique ainsi que les moyens de surveillance possibles et, le cas échéant, de lui proposer un examen génétique.

Elle peut également permettre d'estimer le risque de prédisposition au cancer pour vous et votre famille.

Ai-je le choix d'entreprendre, ou non, une démarche d'information génétique ?

À l'inverse de la plupart des examens médicaux et consultations organisés pour les enfants, la consultation de génétique revêt souvent un caractère « facultatif » et peut nécessiter un temps de réflexion. Ce n'est pas parce qu'elle serait moins « importante » que les autres consultations ! Mais parce qu'il faut bien comprendre ce que l'on peut en attendre, pour soi et sa famille, avant de décider de s'y engager. Cela relève de votre décision, et souvent sans urgence du point de vue médical.

Si vous refusez qu'elle soit organisée à un moment donné, vous pourrez en revanche revenir ultérieurement sur cette décision.

Votre décision, quelle qu'elle soit, ne modifiera en rien la qualité des soins. Dans la majorité des cas, elle ne modifiera pas non plus le traitement proposé à votre enfant.

Aucun jugement ne sera porté sur votre choix. Un seul choix est juste : le vôtre. Prenez le temps de la réflexion. Parlez-en avec le médecin qui suit votre enfant.

« C'est bien que les médecins en parlent, pour nous mettre au courant que ça existe [la consultation d'information génétique]. Après, libre à nous de décider. (une jeune fille, 16 ans)

En famille, nous n'étions pas forcément tous d'accord. Moi j'ai choisi de ne rien faire pour le moment. (une jeune fille, 16 ans)

Le point-clé est le lien de confiance que la famille peut avoir avec l'équipe soignante. La qualité de ce lien est déterminante pour nous guider dans notre décision, sans pour autant la prendre à notre place. Ce lien de confiance c'est aussi de savoir qu'il est sans jugement : il n'y a pas de bon ou de mauvais choix ! On ne se sent pas obligés. (une mère)

Faire un examen génétique, c'est une démarche personnelle, intime et volontaire qui ne regarde que l'enfant et ses parents. En revanche, les résultats ne leur appartiennent pas complètement puisqu'ils concernent aussi leurs apparentés. (une psychologue)

Pour ceux qui disent : "Je ne veux surtout pas réfléchir. Je vais faire la prise de sang et on verra bien le résultat." Ce n'est pas honnête de notre part de les laisser faire. En réalité, ils ne viennent pas seulement faire une prise de sang, ils viennent pour connaître quelque chose qui leur appartient, qui est là depuis leur naissance et avec lequel ils vont devoir "vivre" le restant de leurs jours. Ils ont le droit de ne pas le faire mais ils impliquent leur famille. (une psychologue) »

3

**Réaliser un examen génétique :
pourquoi, comment,
quelles conséquences ?**

Un examen génétique¹⁰ peut être proposé si le généticien considère qu'une anomalie génétique due à un gène connu pourrait expliquer le cancer de votre enfant. Il propose alors la réalisation d'un examen spécifique afin d'établir un diagnostic génétique. Le résultat de ces analyses apporte des informations sur la présence, ou non, d'une anomalie génétique à l'origine du cancer. Il renseigne également sur les risques potentiellement encourus par vous ses parents, ses frères et sœurs, mais aussi d'autres personnes de la famille (ses grands-parents, ses oncles et tantes, leurs enfants...) d'être porteur de la même anomalie.

Il revient à vous, parents d'un enfant mineur, de prendre la décision de faire, ou non, l'examen génétique conseillé par le médecin.

Parfois, un examen peut être proposé dans un objectif de recherche en vue de faire progresser les connaissances et de faire participer votre enfant aux recherches en génétique médicale menées dans le cadre de son cancer.

Voir « 4. La recherche... pour identifier d'autres gènes », page 48.

10. Appelé aussi parfois « test génétique ».

En quoi consiste un examen génétique ?

Il consiste en une prise de sang pour extraire l'ADN des cellules prélevées et analyser le gène éventuellement concerné. La prise de sang peut être complétée d'un prélèvement de cellules de la bouche à l'aide d'un bâtonnet spécial qui est frotté sur l'intérieur des joues.

Le généticien peut vous indiquer le délai moyen de rendu de résultats. Connaître ce délai vous permet de vous préparer à cette attente.

Comment puis-je être aidé dans ma décision ?

Pour vous aider à prendre une décision sur la réalisation d'un examen, nous vous proposons de vous reporter en fin de ce livret à deux outils : une liste de questions que vous vous posez peut-être ainsi que la réflexion d'un philosophe.

Voir « Des outils pour réfléchir », page 56.

À tout moment vous pouvez également demander un nouvel entretien avec le généticien. En lui faisant part de vos questions, vous pouvez refaire le point sur les enjeux liés à l'examen génétique pour votre enfant, vous et votre famille et ainsi faire mûrir votre décision.

L'examen génétique a-t-il une incidence sur le traitement de mon enfant ?

Malgré les progrès faits dans l'identification des gènes responsables des prédispositions aux cancers de l'enfant, on ne sait pas aujourd'hui corriger les anomalies génétiques. Ainsi, la découverte d'une prédisposition génétique n'aura, **le plus souvent**, pas d'incidence sur le traitement de votre enfant. En revanche, cela peut éventuellement conduire à adapter le rythme et/ou les modalités de sa surveillance.

Rarement, il arrive cependant que la consultation de génétique conduise à envisager d'adapter le traitement de votre enfant. Dans ces situations encore rares, le médecin vous expliquera en quoi le traitement pourrait être modifié, et quand cette consultation doit alors être organisée.

Qui donne les résultats de l'examen génétique ? Comment ?

La loi prévoit que les résultats vous sont donnés et expliqués par le généticien prescripteur de l'examen lors d'une nouvelle consultation, et considère qu'il n'est pas convenable d'envoyer les résultats par courrier (postal ou électronique) ou de les transmettre par téléphone.

Cette nouvelle rencontre vous permet de demander des précisions et de poser des questions, afin de mieux comprendre les conséquences du résultat pour votre famille et ainsi d'être à même de les informer.

Que signifient ces résultats ?

Plusieurs types de résultats sont possibles et plusieurs situations peuvent se présenter¹¹ :

- L'anomalie génétique recherchée est présente chez votre enfant¹².

Dans ce cas, le généticien peut vous proposer, à vous ses parents, de réaliser également un examen génétique pour savoir si vous êtes porteur de cette anomalie. Les résultats permettront de conclure sur le risque de transmission génétique du cancer dans votre famille. Le médecin peut se prononcer sur la nécessité ou non de proposer cet examen génétique à d'autres membres de votre famille et en premier lieu à vos autres enfants, en fonction de leur âge et du bénéfice médical à disposer de cette information : il s'agit d'un diagnostic pré symptomatique soumis à une réglementation.

11. Le plus souvent les résultats sont vérifiés sur un second prélèvement sanguin indépendant.

12. Le résultat de l'examen est dit « positif ».

-L'anomalie génétique recherchée n'a pas été trouvée chez votre enfant¹³.

Cela signifie que, en l'état actuel des connaissances scientifiques et au vu des antécédents familiaux, il n'a pas été identifié chez votre enfant de prédisposition génétique au cancer (qu'elle soit héréditaire ou non).

Il ne vous sera donc pas proposé de faire un examen génétique pour vous-même ni pour les membres de votre famille.

Parfois alors qu'aucune anomalie génétique à l'origine du cancer de votre enfant n'a été identifiée, il arrive – au vu de l'arbre généalogique de votre famille ou de la situation particulière de votre enfant – que les médecins ne puissent conclure avec certitude à l'absence d'une prédisposition génétique chez votre enfant. Cela peut être dû au manque de sensibilité des techniques utilisées ou parce que l'anomalie génétique responsable se situe sur un gène de prédisposition génétique au cancer qui n'est pas encore connu. Des recherches complémentaires peuvent alors être entreprises.

« Dans un premier temps, quand il n'y a pas d'anomalie génétique les parents sont rassurés. Puis quand ils réalisent que ce n'est pas parce qu'on n'en a pas trouvée au stade actuel des connaissances qu'il n'y en a pas, il y a une déception parce qu'ils se disent : « Il y a peut-être quand même quelque chose. » (un généticien) »

Voir « 4. La recherche... pour identifier d'autres gènes », page 48.

13. Le résultat de l'examen est dit « négatif ».

Comment informer mon enfant de cet examen et de ses résultats ?

Parler à votre enfant de l'éventuelle origine génétique de sa maladie (l'examen et ses résultats) est délicat. Cependant, il sera d'autant plus aisé de le lui expliquer qu'il aura été informé dès le départ et à chaque étape décisionnelle : proposition de consultation d'information génétique, réalisation d'un examen génétique, etc.

Le médecin qui suit votre enfant et le psychologue peuvent vous aider à donner cette information et réfléchir avec vous au moment et à la façon de lui en parler.

L'information dépend donc de ce qu'il sait déjà, de son âge et de sa maturité, mais aussi de sa situation médicale, etc.

Quelles sont les conséquences pour moi et ma famille si j'apprends que mon enfant est porteur d'une anomalie génétique ?

Le médecin peut être amené à conseiller un examen génétique pour vous, vos autres enfants ou certains membres de votre famille.

Pour nous ses parents ?

La perspective de savoir que vous pourriez être le parent porteur, celui qui a transmis l'anomalie génétique à son enfant, peut faire naître en vous diverses émotions et sentiments, comme par exemple la culpabilité. Cela peut aussi soulever des questions dans votre famille. C'est pourquoi il est important d'avoir pu anticiper les différents résultats possibles avec le médecin et le psychologue avant qu'ils ne vous soient donnés.

« Notre enfant a une forme de cancer très rare ; la question génétique est arrivée très rapidement. Pour nous les parents, la question – lequel des deux est porteur ? – a été immédiate. (un père)

Quand on trouve une anomalie génétique héritée d'un des deux parents, c'est bouleversant pour celui qui est porteur. Il se sent coupable d'avoir transmis un gène anormal à son enfant et d'être responsable de son cancer. On a beau tout faire pour le déculpabiliser, le sentiment de culpabilité reste pour une grande partie d'entre eux. Et puis tout de suite après, le parent perçoit le risque d'être lui-même exposé à un cancer. (un médecin)

Pour moi ce n'est pas une découverte de savoir que je suis porteur. Chez nous, on disait : "Vous savez, dans notre famille, on ne vit pas vieux !" C'est une phrase que j'ai souvent entendue petit. (un père) »

« Apprendre que c'est génétique, que l'un des deux parents est porteur et qu'il y a un risque pour leurs autres enfants, la famille... c'est difficile alors qu'ils se débattent déjà avec un de leurs enfants atteint de cancer. (une psychologue) »

Pour nos autres enfants ?¹⁴

La situation n'est pas la même selon que l'un des parents est porteur d'une anomalie génétique ou non.

- **Si l'un de vous est porteur**, le généticien voit avec vous au cas par cas ce qu'il convient de faire pour vos autres enfants concernant la réalisation d'un examen génétique, l'âge opportun pour le faire, ainsi que les procédures de surveillance à établir.

- **Si aucun de vous n'est porteur**, dans la plupart des cas il n'est pas nécessaire que vos autres enfants fassent à leur tour un examen génétique car le risque qu'ils soient eux-mêmes porteurs d'une anomalie génétique est presque toujours écarté.

Et pourtant, dans certaines situations, il peut tout de même être nécessaire de recourir à un examen génétique pour vos autres enfants. Cette situation est rare. Le médecin vous le précisera.

14. La question de la transmission aux éventuels enfants à venir et des alternatives (DPI - diagnostic préimplantatoire, DPN - diagnostic prénatal) peut également se poser. Le généticien est là pour en discuter avec vous.

Sachez que d'une façon générale la réglementation n'autorise pas la réalisation d'un examen génétique chez un enfant mineur qui n'a pas eu de cancer (on parle alors d'« examen pré-symptomatique »), s'il n'en découle pas une surveillance particulière. Autrement dit, on ne réalise cet examen que s'il existe un réel bénéfice pour l'enfant afin de faire le plus tôt possible un diagnostic d'un éventuel cancer. Lorsqu'il n'y a pas de raison médicale de commencer les surveillances avant l'âge adulte, il est recommandé d'attendre que l'enfant devienne majeur afin qu'il décide pour lui-même s'il veut faire l'examen génétique. Ceci ne s'applique pas si l'on sait que commencer la surveillance dès l'enfance a un intérêt médical.

Pour notre famille ?

L'existence d'une anomalie génétique chez vous et votre enfant peut nécessiter que certains membres de votre famille soient informés et qu'un examen génétique leur soit proposé, conformément à la réglementation en vigueur.

Le généticien vous dira le cas échéant quels sont les membres de votre famille potentiellement concernés. Légalement, il est obligatoire de les informer et c'est à vous qu'il revient de le faire.

Cependant, dans l'hypothèse où vous ne souhaiteriez pas le faire vous-même, la loi permet que ce soit le généticien qui donne l'information (par courrier recommandé) aux personnes concernées, avec votre autorisation et la transmission de leurs coordonnées. Il n'informe alors que de l'existence d'une anomalie génétique héréditaire, sans la nommer. L'identité de la personne ayant été soumise à l'examen génétique n'est pas divulguée : elle est protégée par le secret médical.

Voir Annexe : « Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle* dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale », page 66.

« Il a été demandé à chaque membre de la famille ceux qui souhaitaient avoir les résultats de l'examen génétique. Je n'en sais pas plus. Ils nous ont juste dit qu'ils avaient fait l'examen. Après, c'est leur intimité, nous n'avons pas questionné. (une mère)

Si l'un ou l'autre membre de la famille apprend qu'il est porteur et que d'autres qui pourraient être concernés refusent de faire l'examen, je trouve ça dommage, c'est une forme de déni... Je peux aussi comprendre que ça peut être pour continuer à vivre. (un père) »

« En général, les grands-parents se mobilisent, ils veulent passer l'examen de génétique pour savoir lequel des deux est porteur. On leur propose de les rencontrer et, très souvent, ils viennent et demandent des explications. (un généticien)

Cela m'est tombé dessus comme la foudre... Mon mari est porteur (ce qui n'est pas facile à vivre au sein du couple), mon beau-père l'est également. Et ça s'arrête là car le reste de la famille refuse de faire l'examen. (une mère) »

EN BREF

L'examen génétique pour votre enfant a pour objectif d'établir un diagnostic génétique permettant de savoir s'il est porteur ou non d'une anomalie génétique constitutionnelle pouvant être à l'origine de son cancer. Il consiste en une prise de sang.

Pour que l'examen soit réalisé, votre consentement est nécessaire.

Le plus souvent, savoir que votre enfant est porteur d'une anomalie génétique n'a pas d'incidence sur son traitement mais peut conduire à proposer une surveillance adaptée.

Si les résultats de l'examen génétique pour votre enfant indiquent qu'il est porteur d'une anomalie génétique, le généticien peut conseiller des examens pour vous-même, pour vos autres enfants et certains membres de votre famille ; cela aidera à savoir qui est porteur de cette anomalie afin de proposer, le cas échéant, une surveillance adaptée aux membres de la famille concernés.

Il revient alors à chacun de prendre la décision de faire, ou non, cet examen.

La loi impose d'informer les apparentés en cas d'anomalie génétique héréditaire.

4

**La recherche...
pour identifier d'autres gènes
impliqués dans le cancer**

Dans un souci de clarté, nous avons volontairement, et sans doute schématiquement, séparé l'examen à visée diagnostique (voir « 3. Réaliser un examen génétique : pourquoi, comment, quelles conséquences ? », page 34) de l'examen à visée de recherche. **En réalité, soin et recherche sont étroitement imbriqués et la frontière entre les deux est parfois ténue.** La génétique est une science récente, en pleine évolution : un examen ayant une visée diagnostique peut parfois ouvrir une perspective pour la recherche et inversement.

« Soin et recherche sont imbriqués, et ce n'est pas facile pour les parents de les distinguer. Il y a des situations où les parents sont trop dans l'attente de réponses à leurs questions alors que la recherche n'en est qu'à ses balbutiements. (un généticien) »

Quoi qu'il en soit, votre participation à la recherche en génétique peut s'avérer très utile parce que la science cherche toujours à progresser dans la découverte de nouveaux gènes pouvant être à l'origine des cancers de l'enfant. Cependant, il faut parfois beaucoup de temps pour que cette recherche aboutisse à des résultats utilisables.

« Pour avancer, il faut aller petit pas par petit pas. Si on n'a pas ces consultations d'information génétique, on en restera toujours au même point. (un généticien) »

« Je trouve ça très bien que l'on pousse plus loin... Pourquoi ? À quoi est dû le cancer ? Qu'est ce qui permettrait de le prévenir, de le guérir, d'aller plus loin ? (un jeune homme, 18 ans) »

Les généticiens n'ont pas conclu la consultation. Ils ont dit qu'ils avançaient mais que pour moi ils ne pouvaient pas dire si mon cancer avait une origine génétique ou non. Ils ont proposé, s'il y avait des avancées plus tard, de nous rappeler. J'ai accepté. Moi j'accepte tout à ce niveau-là, je suis très ouverte. (une jeune fille, 18 ans) »

Dans quels cas une recherche en génétique peut-elle être proposée ?

Si la situation de votre enfant évoque fortement une prédisposition génétique au cancer – pour toutes sortes de raisons : âge inhabituel de survenue du cancer, plusieurs cas de cancers dans la famille, malformations associées au cancer, etc. – une démarche de recherche peut vous être proposée :

- lorsqu'aucune des anomalies des gènes de prédisposition au cancer connues jusqu'à maintenant n'a été trouvée lors de l'examen diagnostique ;
- lorsqu'aucune anomalie n'est connue à ce jour dans la situation de votre enfant.

Dans ces cas, seule une investigation relevant de la recherche est susceptible d'identifier une origine génétique au cancer de votre enfant.

Il peut s'agir soit d'une recherche exploratoire large portant sur le génome complet de votre enfant, soit d'une recherche sur des gènes ciblés, dits « gènes candidats », pour identifier des anomalies jusqu'alors non connues.

Quelles sont les raisons qui peuvent inciter à participer à la recherche en génétique ?

D'une façon générale, identifier une anomalie génétique à l'origine d'une prédisposition au cancer peut permettre de comprendre la manière dont il se développe et, éventuellement, d'ouvrir de nouvelles perspectives thérapeutiques, pour l'avenir. Concernant votre enfant, les résultats de la recherche peuvent aussi permettre d'espérer mieux comprendre ce qui lui est arrivé. Cela pourrait alors également présenter un intérêt pour vos autres enfants, voire d'autres membres de votre famille.

Votre motivation à accepter la recherche sur un échantillon sanguin de votre enfant peut aussi s'inscrire dans un esprit de solidarité, en vue de faire progresser les connaissances. Sans que cela ne lui serve obligatoirement, cela peut servir à d'autres.

« Les parents ont besoin de savoir que l'on continue à chercher et que si on a des éléments un jour, on les en informera. C'est très important de ne pas fermer la porte aux parents. Ils ne donnent leur consentement qu'avec l'espoir que si on trouve quelque chose dans dix ans on pourra le chercher sur le prélèvement de leur enfant. (un généticien)

Quand on participe à une recherche c'est aussi que l'on a un peu l'espoir – même faible – qu'on pourra profiter soi-même des résultats et en faire aussi profiter les autres – même plus tard. (un père) »

En pratique ?

Si un prélèvement sanguin fait sur votre enfant est amené à être utilisé pour la recherche – qu'il soit recueilli lors d'un examen de routine ou lors d'une nouvelle prise de sang – vous en êtes informé et un consentement spécifique vous est demandé.

Une partie peut être utilisée immédiatement à des fins d'analyse, une autre peut être congelée et conservée pour plus tard, selon l'évolution des connaissances. En raison de la nécessité de faire des recherches, les prélèvements faits dans le cadre de la consultation de génétique sont conservés sans limite de temps (sauf opposition du patient et/ou de ses parents).

Qu'en est-il des consentements à la recherche ?

L'échantillon sanguin de votre enfant en vue de la réalisation d'un examen génétique à visée de recherche entre dans le cadre légal de la recherche en général (cadre défini par la loi du 9 août 2004) et nécessite votre consentement signé.

Ce consentement peut se référer :

- au stockage de l'ADN de votre enfant ;
- à une analyse génétique sur son génome, maintenant ou plus tard ;
- au souhait d'être recontacté ultérieurement de façon systématique ou seulement s'il y a des avancées dans ce domaine ;
- à la possibilité d'être informé si des anomalies génétiques, sans lien avec la maladie de votre enfant, sont découvertes fortuitement.

Le généticien est là pour vous renseigner et répondre à vos questions. N'hésitez pas à l'interroger. Il est également là pour faire avec vous le point sur l'état des connaissances et vous tenir informé des résultats de la recherche, si vous le souhaitez.

Actuellement les pratiques concernant les consentements à la recherche ne sont pas toutes les mêmes dans les différents centres de cancérologie pédiatrique. En vue de leur homogénéisation, des textes sur les aspects légaux du consentement en génétique sont en préparation.

À tout moment, et quelle qu'en soit la raison, vous pouvez demander l'interruption de la recherche sur les échantillons sanguins provenant de votre enfant et, si vous le souhaitez, leur destruction. Ceci est toujours vrai même dans l'éventualité où l'enfant décède.

Des outils pour réfléchir

Quelques questions pour éclairer votre démarche

- Quelles sont mes véritables attentes par rapport à l'examen : pour mon enfant, pour moi, pour mes autres enfants et pour ma famille ?
- Qu'en est-il de mon souhait que mon enfant fasse cet examen ? Suis-je disposé à connaître les résultats et à faire face aux conséquences potentielles ?
- Peut-il y avoir des conséquences éventuelles sur le traitement de mon enfant ou sur les moyens de surveillance du cancer ?
- Comment associer mon enfant à ces réflexions ? Comment et quand l'en informer ?
- Si les résultats de l'examen génétique montrent une anomalie chez mon enfant et si le médecin me conseille de faire moi-même un examen génétique, quelle décision prendre ?
- S'il est également proposé à mon conjoint de faire un examen génétique, quelle décision prendre ?
- Si je fais l'examen et que les résultats indiquent que je suis porteur d'une anomalie génétique, que vais-je ressentir ? Vais-je me sentir coupable de l'avoir transmise à mon enfant ?

- Si je fais l'examen et que les résultats indiquent que je ne suis pas porteur d'une anomalie génétique, vais-je continuer à me poser des questions ?
- Qu'en sera-t-il pour mon conjoint ? Qu'en sera-t-il pour notre couple ?
- Voudrais-je savoir si mes autres enfants sont porteurs ?
- Aurais-je envie de savoir si mes parents ou ceux de mon conjoint sont également porteurs ?
- Si le médecin propose un examen génétique pour certains membres de la famille, qui les en informera ? De quelle manière ? S'ils refusent, comment vais-je réagir ? Comment évaluer les conséquences sur les relations au sein de la famille ?

Si vous vous posez d'autres questions, notez-les...

Des parents, des jeunes, des soignants nous ont dit :

Parents

« Savoir, ça fait peur, ça réveille des fantômes. (une mère)

Nous, ce qu'on veut, c'est savoir, même si on a bien compris que ça pouvait être difficile à vivre. Savoir, c'est déjà le début du soin. (une mère)

J'avais envie de m'impliquer, de comprendre... La peur vient de l'ignorance. C'était nécessaire de savoir pour pouvoir me regarder dans la glace. (un père)

Il y a le travail des médecins et moi j'ai mon rôle de maman. Je n'ai pas besoin de tout analyser. Chacun son métier ! (une mère)

Pour nous, ça a été un soulagement de savoir. Ça nous a permis d'éliminer d'autres pistes et surtout de comprendre qu'on n'y pouvait rien. (une mère)

Je préfère avoir connaissance du risque plutôt que de me dire qu'il y en a peut-être un et advienne que pourra ! (un père)

On n'a jamais cherché à aller au-delà de ce qui nous a été dit. Même le nom de la protéine reste difficile à mémoriser. Nous n'en avons pas envie, pas besoin. (une mère) »

« Identifier un gène c'est remettre en cause la fatalité. Mais quand on trouve le gène, on se demande pourquoi on l'a... (un père)

Ne pas savoir ça permet plus d'insouciance, plus de légèreté, plus de facilité à oublier. (un père) »

Jeunes gens

« Si j'avais une cause génétique à mon cancer, alors dans l'avenir, si j'ai des enfants, je ferais attention, j'aurais un suivi chez le médecin, mais j'accepterais. Ce serait même un soulagement de le savoir. (un jeune homme, 18 ans)

C'est difficile de savoir qu'on transmet un gène défectueux à son enfant. Mais ce n'est pas automatique. On peut tomber malade sans avoir le gène et on peut avoir ce gène défectueux et ne pas avoir de cancer. (un jeune homme, 23 ans)

Je pourrais changer d'avis si j'ai des enfants. Là, peut-être que j'aimerais savoir si j'ai le gène. (une jeune fille, 16 ans)

C'est mieux de savoir, c'est rassurant... C'est plus rationnel. On a des examens derrière et un suivi adapté. (un jeune homme, 23 ans) »

Médecins

« Partant de l'histoire d'un enfant, ça devient celle d'une famille au sein de laquelle il y a ceux qui veulent savoir et ceux qui ne veulent pas. (un généticien) »

Les familles sont soulagées de comprendre ce qui se passe plutôt que de se dire qu'il y a plein de cancers dans la famille sans savoir pourquoi. (un généticien) »

Psychologues

« Savoir, ça peut être bénéfique, c'est savoir qu'il y a une fragilité. Je nomme cela "une fragilité" : cela ne veut pas dire que la personne est fragile, mais qu'elle a cette fragilité et qu'elle peut, si elle la connaît, en prendre soin en faisant une surveillance. Je différencie toujours le syndrome génétique et la maladie. La personne n'est pas forcément malade même si elle est porteuse. (une psychologue) »

Avoir un risque d'être porteur et savoir qu'on est porteur, ce n'est pas la même chose. (une psychologue) »

Le droit de savoir : une approche circonstanciée s'impose de Paul-Loup Weil-Dubuc, philosophe

La revendication d'un « droit de savoir » s'exerce au-delà de la consultation en génétique, au-delà même du champ de la santé. Déposséder un homme d'un savoir sur lui-même, c'est, pense-t-on à juste titre, le rendre incapable de formuler des choix libres, et par là le rendre d'autant plus tributaire de pouvoirs arbitraires. À poursuivre ce raisonnement, nous pourrions, avec un certain optimisme, nous réjouir que les sources de savoir se multiplient, notamment dans le domaine génétique, offrant à chacun une maîtrise de plus en plus forte sur sa destinée.

À bien y regarder toutefois, l'équivalence « plus de savoir, plus de liberté » paraît problématique, dans le domaine de la génétique tout particulièrement. Tout dépend en fait de ce que l'on entend par « liberté » : à l'opposé d'une liberté dite « positive » selon laquelle une personne est d'autant plus libre qu'elle peut ouvrir plus de portes, s'engager dans un plus grand nombre de chemins, la « liberté négative » s'entend plutôt comme la liberté de vivre sans se voir imposer des inquiétudes et des savoirs que l'on n'a pas sollicités. L'exercice même du « droit de savoir » n'est pas une opération neutre et sans effets : il implique l'abandon d'un autre droit, le « droit à l'insouciance », et se distingue à cet égard de la plupart des autres droits. Le droit de savoir n'est pas un droit qui se

présente comme un bonus que l'on peut utiliser à sa guise et de façon répétée, puisqu'une fois le savoir acquis, il n'est plus possible de s'y dérober et de revenir à l'état initial.

On répondra à cela que le droit de savoir s'accompagne toujours du droit de ne pas savoir. Ce n'est qu'en partie vrai : la personne qui apprend qu'elle est peut-être porteuse d'une anomalie génétique n'a pas choisi de connaître sa possible prédisposition. Elle peut certes ensuite choisir de ne pas savoir si elle est ou non réellement porteuse de cette anomalie. Le droit de ne pas savoir n'est donc une option qu'en un second temps, une fois qu'il n'est plus possible d'ignorer le danger.

Il serait pourtant absurde d'en venir à bannir ce droit que nous devons continuer à considérer comme fondamental. Mais plutôt que d'en promouvoir un usage absolu ou d'en proscrire entièrement l'exercice, il faut nous demander dans quelles circonstances ce droit doit être proposé et favorise les choix éclairés et potentiellement utiles à la vie ; dans quelles circonstances, au contraire, rechercher le savoir au nom d'un théorique « droit de savoir » revient à faire irruption dans la vie d'une personne, dans la vie d'une famille, en mettant l'accent sur des dangers lointains.

Le questionnement éthique est ici d'une grande complexité. Le cas singulier de la consultation génétique des enfants accroît encore cette complexité, puisque s'y ajoute le problème d'une décision prise au nom d'un autre que l'on veut protéger : sommes-nous fondés à décider, à la place de l'enfant, qu'il importe pour lui de vivre sa vie dans le savoir de ces prédispositions ? L'alternative inverse n'est pas moins discutable :

pourrions-nous risquer de priver un enfant d'un savoir susceptible de déterminer nombre de ses choix de vie d'adulte ? L'enfant ne sera-t-il pas fondé à reprocher à ses parents par la suite d'avoir préféré l'ignorance ou l'incertitude à la recherche de la vérité ?

La question n'admet pas de réponse universelle : certains parents sont sans aucun doute plus désireux de chercher à savoir que d'autres, sans être pour autant mieux armés pour faire face à ce savoir. Une infinité de cas de figure se présente.

Deux paramètres me semblent toutefois pouvoir orienter la prise de décision en ces circonstances : la probabilité de survenue du danger et les capacités médicales d'intervention. Lorsque le risque de développer la maladie est relativement élevé et qu'un traitement efficace existe pour cette maladie, il paraîtra insensé, voire foncièrement immoral, de ne pas poursuivre les recherches pour bénéficier d'un traitement ou d'un essai, si cela se présente. À l'extrême inverse, lorsque le risque de développer la maladie est négligeable et qu'aucun traitement n'existe, c'est la recherche du savoir qui paraîtra préjudiciable, voire déplacée : pourquoi en effet mettre le doigt sur un danger sous prétexte qu'il a pu être identifié, alors même que tant d'autres dangers invisibles nous menacent ?

Entre ces types de cas, les plus simples et les plus extrêmes, les cas intermédiaires appellent une discussion de confiance entre soignants d'un côté, parents et enfant de l'autre, mais aussi tous ensemble parents-enfant-soignants, qui pourra révéler le désir de savoir ou, au contraire, le désir de ne pas savoir.

Glossaire

ADN : acide désoxyribonucléique, matière première des chromosomes.

Anomalie génétique : terme général pour parler de « faute d'orthographe » dans un gène (une mutation), ou de « livre mal rangé » dans la bibliothèque du génome (un chromosome mal organisé, trop long ou trop court).

Apparenté, parentèle : personne de la même famille que la personne qui demande la consultation de génétique.

Caryotype : analyse au microscope des chromosomes pour pouvoir les compter, les ranger et vérifier qu'ils ont un aspect normal.

Chromosome : pelote d'ADN portant les gènes. Les chromosomes renferment l'information génétique qui définit chaque individu et est transmise à sa descendance. Chaque cellule humaine normale en comporte 23 paires (23 venant du père et 23 venant de la mère) selon une organisation stricte.

Conseiller en génétique : personne, non médecin, ayant suivi une formation spécifique en génétique donnant la compétence nécessaire pour assurer des consultations de génétique ; il travaille sous la responsabilité d'un généticien et en collaboration avec lui.

Gène : unité moléculaire d'informations que les cellules consultent en permanence pour savoir comment fonctionner de façon adaptée ; une anomalie dans un gène est appelée mutation.

Généticien : médecin spécialisé en génétique.

Génome : ensemble formé par les 25 000 gènes.

Mutation : anomalie d'un gène entraînant une modification du fonctionnement de la cellule.

Prédisposition génétique au cancer : anomalie d'un gène ou d'un chromosome qui augmente significativement le risque de développer un cancer.

Annexe

Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale, codifiées aux articles L.1131-1-2 et R.1131-20-1.

Art.L.1131-1-2

/... / Ce médecin informe également la personne que, dans l'hypothèse où cette dernière exprimerait par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic ou ne souhaiterait pas informer elle-même les intéressés ou certains d'entre eux, elle peut l'autoriser à procéder à cette information dans les conditions prévues par la loi.

/... / Ce médecin l'informe, en outre, des conséquences d'un éventuel refus de sa part de transmettre, soit elle-même, soit par son intermédiaire, l'information aux membres de sa famille potentiellement concernés.

/... / Le médecin prescripteur ne transmet que l'information relative à l'anomalie génétique en cause, à l'exclusion de toute autre information couverte par le secret médical, et notamment de l'identité de la personne chez qui l'anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention et de soins a été diagnostiquée.

Art.R.1131-20-1

Préalablement à la prescription (dans les conditions fixées par l'article R.1131-5) d'un examen des caractéristiques génétiques susceptible d'identifier une anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins, le médecin prescripteur informe la personne qu'elle est tenue, si le diagnostic de cette anomalie est confirmé, d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés dont elle ou, le cas échéant, son représentant légal possède ou peut raisonnablement obtenir les coordonnées.

/... / Le médecin peut, à la demande de la personne (et conformément aux bonnes pratiques définies par l'article R.1131-20-5), proposer des mesures d'accompagnement relatives à la préparation et à la délivrance de l'information aux membres de la famille potentiellement concernés.

Composition du groupe « Parents et soignants face à l'éthique en pédiatrie »

Co-coordonnateurs :

Dominique Davous, parent d'enfant décédée, Espace de réflexion éthique de la Région Île-de-France (fondatrice en 1997)

Franck Bourdeaut, médecin pédiatre, Département d'oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes (DOPAJA), Ensemble hospitalier de l'institut Curie, Paris

Avec :

Bernard Asselain, médecin, Département de biostatistiques, Ensemble hospitalier de l'institut Curie, Paris

Anne Auvrignon, médecin pédiatre, Service d'hématologie et oncologie pédiatriques, Hôpital Trousseau AP-HP

David Bontems, parent

José Buitrago, parent

Christiane Cerny, infirmière, Département d'oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes (DOPAJA), Ensemble hospitalier de l'institut Curie, Paris

Frédéric Desdouits, parent d'enfant décédée

Brice Fresneau, médecin pédiatre, Service de cancérologie de l'enfant et de l'adolescent, Gustave Roussy Cancer Campus, Villejuif-94

Anne-Sophie Genevoix, infirmière, Service de cancérologie de l'enfant et de l'adolescent, Gustave Roussy Cancer Campus, Villejuif-94

Diane Margerit, parent

Mariel Martin, cadre infirmier, Département d'oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes (DOPAJA), Ensemble hospitalier de l'institut Curie, Paris

Véronique Rollat, parent

Étienne Seigneur, pédopsychiatre, Département d'oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes (DOPAJA), Ensemble hospitalier de l'institut Curie, Paris

Valérie Souyri, cadre puéricultrice, Direction des soins et des activités paramédicales (DSAP), Hôpital Robert Debré, AP-HP

Guénola Vialle, parent d'enfant décédée, chargée de mission Paliped-RIFHOP

Paul-Loup Weil-Dubuc, philosophe, Espace de réflexion éthique de la Région Île-de-France

Remerciements

Ont participé à la réflexion, à la relecture, aux suggestions :

Laurence Brugières, médecin pédiatre, Service de cancérologie de l'enfant et de l'adolescent, Gustave Roussy Cancer Campus, Villejuif-94

Béatrice Claret, psychologue clinicienne, Unité de psycho-oncologie, Gustave Roussy Cancer Campus, Villejuif-94

Michèle Delage, psychologue clinicienne, Département d'oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes (DOPAJA), Ensemble hospitalier de l'institut Curie, Paris

Delphine Héron, médecin pédiatre, généticienne, Département de génétique, groupe Hospitalier Pitié-Salpêtrière AP-HP

Khadija Lahlou-Laforêt, psychiatre, Consultation multidisciplinaire d'oncogénétique, Hôpital européen Georges Pompidou, Paris

Marie Michel, parent

Jean Michon, médecin pédiatre, chef du Département d'oncologie pédiatrique, adolescents et jeunes adultes (DOPAJA), Ensemble hospitalier de l'institut Curie, Paris

Benoît Pasquier, parent

Anne-Paule Roqueplo, généticienne, Service de génétique, Hôpital européen Georges Pompidou, Paris

Ainsi que :

Aurore de Neuville, éditrice

David Heard, expert en communication santé

Ont apporté leur témoignage de personnes concernées par les questions génétiques :

Les jeunes : Clémence, Enzo, Pauline, Valérian

Les parents : Marie-Louise Bernardo, Anne Carré, Rose-Marie Garcia-Michel, Yannick Meunier, Benoît Pasquier, Omar Sennoune, Bertrand Vialle

Les médecins et psychologues :

Caroline Abadie, généticienne, Service de génétique médicale, CHU Hôpital Sud Rennes-35

Christilla Boucher, psychologue clinicienne, Service d'onco génétique, Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, AP-HP

Chrystelle Colas, médecin, généticienne, Département de génétique, Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, AP-HP

Stéphane Ducassou, médecin pédiatre, Service d'oncologie et hématologie pédiatrique, CHU Bordeaux-33

Olivier Ingster, généticien, Service de génétique médicale, CHU Angers-49

Monique Roblin, psychologue-psychothérapeute, Service de génétique, CHU Hôpital Sud Rennes-35

Partenaire



En 1998, Pierre Maclair et des membres du Lions Club de Mennecy répondant à l'appel du Pr Lemerle de l'Institut Gustave Roussy de Villejuif, qui manque tout à la fois de personnels et de moyens financiers pour ses recherches, créent Enfants et Santé pour le financement au niveau national de 9,5 équivalent temps plein de postes d'Attachés de Recherche Clinique, (ARC).

2003 : Obtention de Journées nationales Enfants et Santé pour les cancers de l'enfant.

2004 : Introduction des cancers de l'enfant dans le Plan cancer du président Chirac, à l'initiative de la fédération Enfants et Santé.

2005 : Reconnaissance d'utilité publique de la fédération Enfants et Santé.

2006 : Financement des premiers programmes de recherches présentés par le Comité scientifique de la SFCE, (Société Française de lutte contre les Cancers et leucémies de l'Enfant et de l'adolescent), société savante qui regroupe tous les pédiatres cancérologues de France.

2014 : Obtention du label IDEAS, (Institut de Développement de l'Éthique et de l'Action pour la Solidarité), pour le sérieux de notre gestion.

À ce jour, **110 projets de recherches** ont été financés pour environ **6 millions d'euros** auxquels il faut ajouter en moyenne **200 000 €/an**, de moyens mis à la disposition des médecins pour :

- se structurer au sein de la SFCE ;
- communiquer entre les centres afin de débattre des cas délicats ;
- financer la tumorothèque des cellules cancéreuses pédiatriques (projet BIOCAP)...

Pour se procurer le livret :



Association SPARADRAP
48 rue de La Plaine 75020 Paris
01 43 48 11 80 / contact@sparadrap.org
www.sparadrap.org

« Au moment des premiers entretiens d'annonce du cancer de leur enfant, la majorité des parents demandent pourquoi leur enfant a un cancer et ce qu'il en est pour ses frères et sœurs. (un médecin)

C'est difficile de savoir qu'on transmet un gène défectueux à son enfant. Mais ce n'est pas automatique. On peut tomber malade sans avoir le gène et on peut avoir ce gène défectueux et ne pas avoir de cancer. (un jeune homme, 23 ans)

Pour nous, ça a été un soulagement de savoir. Ça nous a permis d'éliminer d'autres pistes et surtout de comprendre qu'on n'y pouvait rien. (une mère) »

Pour vous procurer ce livret :



Association SPARADRAP
48 rue de La Plaine 75020 Paris
01 43 48 11 80
contact@sparadrap.org
www.sparadrap.org

Livret consultable sur :

www.sfce.sfpediatrie.com
www.espace-ethique.org

