

Information conformément à la Loi allemande relative au diagnostic génétique (GenDG) (à conserver par le patient)

Chère patiente, cher patient, chers parents et titulaires du droit de garde,

La réalisation d'une analyse génétique vous a été recommandée à vous ou à votre enfant pour clarifier le diagnostic/le problème ci-après :

.....
Conformément à la Loi allemande relative au diagnostic génétique, la réalisation d'examen génétiques nécessite une information détaillée et un consentement écrit. Un conseil spécialisé en génétique humaine est également nécessaire avant d'effectuer des analyses prédictives et prénatales. Veuillez lire attentivement et entièrement la présente information au patient concernant les explications précédant les analyses génétiques et adressez-vous spécifiquement à nous si vous avez des questions.

Cette fiche d'informations est destinée à vous expliquer le but de ces analyses, ce qui se passe pendant les analyses génétiques et quelle signification les résultats peuvent prendre pour vous et vos proches.

Une analyse génétique a pour but d'examiner les chromosomes en tant que porteurs du matériel génétique, le matériel génétique lui-même (ADN) ou les produits du matériel génétique (analyse du produit génétique) au moyen de procédés spécifiques sur les propriétés génétiques qui sont éventuellement à l'origine du diagnostic suspecté pour vous ou vos proches.

Dans la plupart des cas, **le matériau utilisé pour l'examen** est un échantillon sanguin (5 ml, souvent moins chez les enfants). Parfois, un prélèvement de moelle osseuse ou d'un autre tissu (p. ex. peau, muqueuse buccale, racine de cheveux) est nécessaire.

Lors d'une analyse génétique, sont analysées soit des propriétés génétiques distinctes et ciblées (p. ex. en cas de suspicion concrète) soit plusieurs propriétés génétiques en même temps au sens de la méthode de vue d'ensemble (p. ex. séquençage de génome entier). La méthode appliquée dépend du problème.

Signification des résultats

Si une modification causant une maladie (p. ex. une mutation) est décelée, cette découverte est en général d'une certitude élevée. Si aucune modification causant de maladie n'est trouvée, des modifications responsables de la maladie peuvent tout de même être présentes dans ce gène ou d'autres gènes. Une maladie génétique n'est donc pas à exclure à cent pour cent. Parfois, des variantes du gène, dont la signification n'est pas claire, sont également décelées. Votre médecin discutera des résultats des examens avec vous. Il n'est pas possible de fournir une explication complète sur toutes les causes imaginables des maladies génétiques. Il n'est également pas possible d'exclure tout risque de maladie pour vous-même ou vos proches (en particulier pour vos enfants) à la suite des analyses génétiques.

Si plusieurs membres d'une famille sont examinés, une interprétation correcte des résultats dépend du fait que les liens de parenté indiqués sont corrects. Si le résultat d'une analyse génétique devait entraîner un doute sur les liens de parenté indiqués, nous vous le ferions savoir uniquement si cela était inévitable pour remplir notre mission d'analyse.

Dans le cadre d'examen génétiques (en particulier lors de l'utilisation de méthodes de vue d'ensemble), les résultats peuvent ne pas être en rapport direct avec le véritable problème mais être tout de même d'une importance médicale pour vous ou vos proches (ce qu'on appelle les **résultats fortuits**). Vous serez informé de ce type de résultat si des conséquences médicales directes en découlent. Dans le consentement éclairé ci-après, vous pouvez décider si vous souhaitez être informé sur tous les résultats fortuits.

La transmission des résultats des examens aux personnes désignées par vous n'aura lieu qu'avec votre autorisation.

Droit de révocation

Vous pouvez révoquer totalement ou partiellement votre consentement à l'analyse, et ce à tout moment et sans donner de motif. Vous avez le droit de ne pas connaître les résultats des examens (droit de ne pas savoir), d'arrêter à tout moment le processus d'examen engagé jusqu'à la communication des résultats et d'exiger la destruction de tous les matériaux d'examen et de tous les résultats recueillis jusqu'alors.

