



Les amyloses héréditaires : dépistage des familles, aspects réglementaires et éthiques

Bérénice HEBRARD

Conseillère en génétique

Département de Génétique - GHU Henri Mondor

Affiliée au Centre de référence des Amyloses Cardiaques – Filière Cardiogen





Les amyloses héréditaires : **diagnostic** des familles, aspects réglementaires et éthiques



Dépistage des personnes

Pour une
maladie
débutante

Par des
explorations
appropriées

Au bénéfice de la personne



Diagnostic moléculaire des apparentés

Par un test
génétique

La personne
n'est pas
malade,
maintenant,
ni après.

Seul le patient peut juger
du bénéfice pour lui-même



**ASPECT
RÉGLEMENTAIRE**



ASPECT ÉTHIQUE



EN PRATIQUE



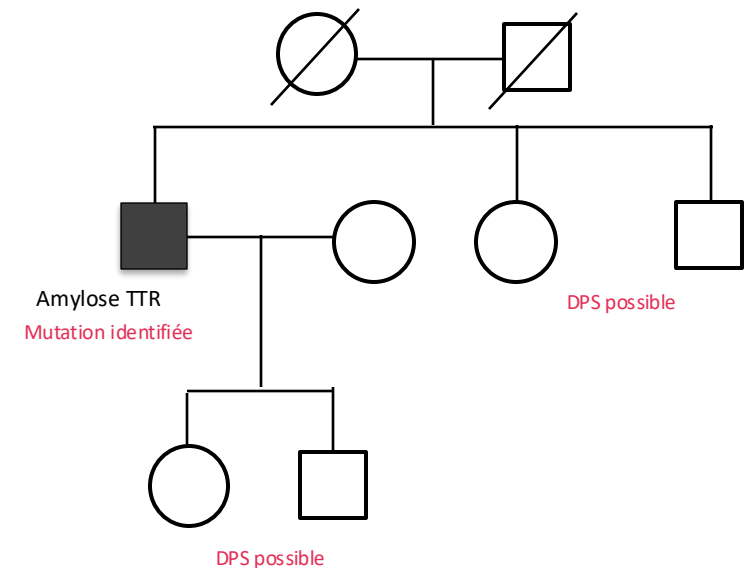
Code de la Santé Publique, Article R1131-5

- ✓ [Modifié par Décret n°2023-1426 du 30 décembre 2023 - art. 10](#)



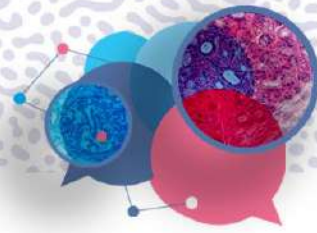
Un examen des caractéristiques génétiques peut être prescrit à une personne asymptomatique :

1° Qui présente des antécédents familiaux

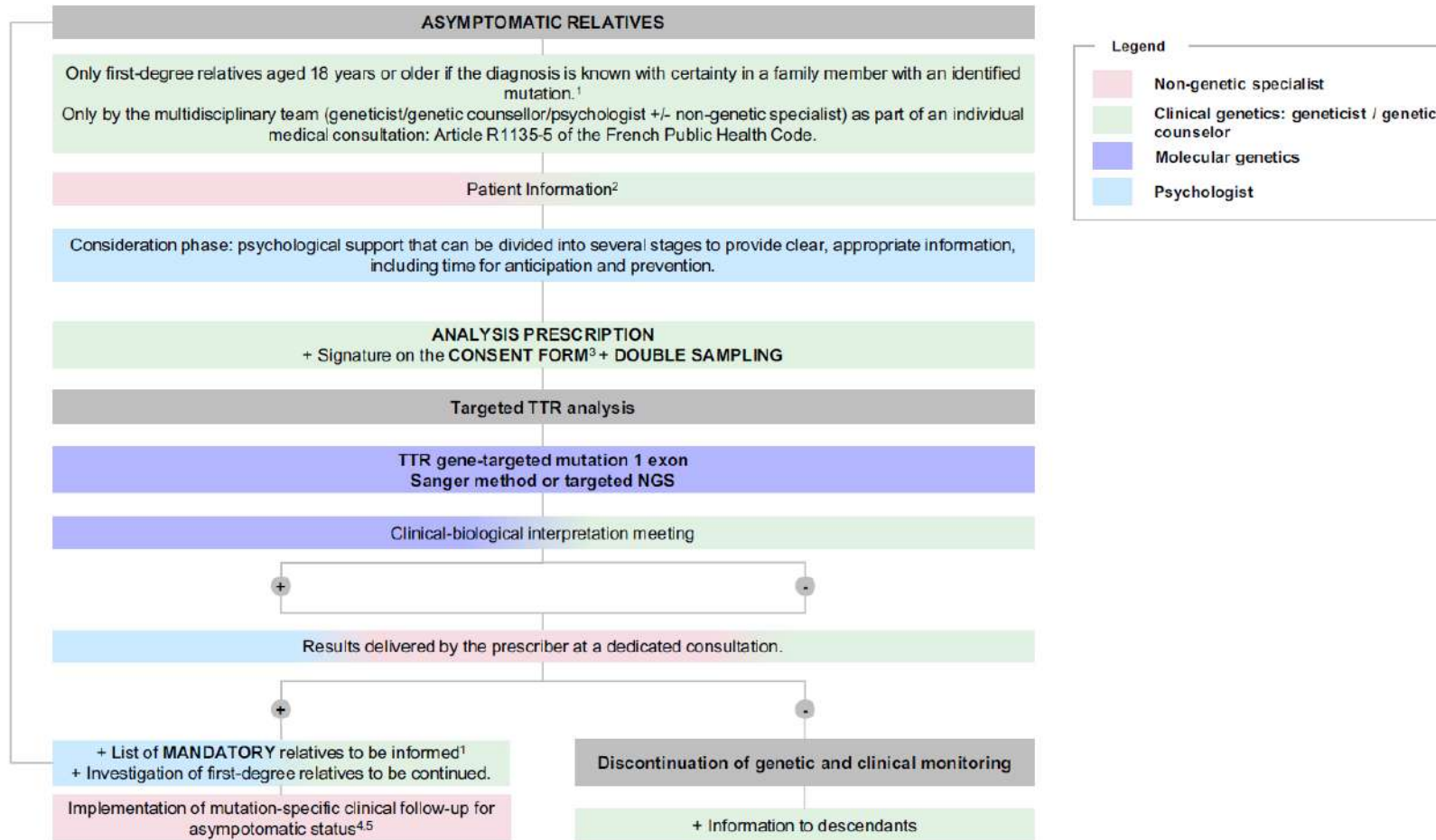




« La prescription d'un examen des caractéristiques génétiques ne peut avoir lieu que dans le cadre d'une consultation médicale individuelle. Cette consultation est effectuée par un médecin œuvrant au sein d'une **équipe pluridisciplinaire rassemblant des compétences cliniques et génétiques** ».



« Cette équipe se dote d'un **protocole type de prise en charge** et se déclare auprès de **l'Agence de la biomédecine** selon des modalités fixées par décision du directeur général de l'agence. »



Protocole établi par un groupe d'expert

Pour un parcours homogène pour la prescription des tests génétiques des apparentés

Fig. 2 Genetic Pathways for asymptomatic relatives. 1. According to French legislation defining best practices for genetic testing [15]; 2. Defined by the French Public Health Legislation [11]; 3. Defined by the French Civil Code [16]; 4. Filière CARDIOGEN, Centre de référence Amyloses Cardiaques, protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Amyloses Cardiaque (2020–2021); 5. Centre de Référence des Neuropathies Amyloïdes Familiales et Autres Neuropathies Périphériques Rares (NNERf), Protocole National de Diagnostic et de Soins (PNDS) Neuropathie amyloïde familiale

Hebrard et al. Orphanet Journal of Rare Diseases (2024)



Les examens **ne peuvent être prescrits chez un mineur** ou chez une personne majeure faisant l'objet d'une mesure de protection juridique avec représentation relative à la personne que si celui-ci ou sa famille peuvent personnellement bénéficier **de mesures préventives ou curatives immédiates.**





La prescription des examens des caractéristiques génétiques peut être assurée, conformément au troisième alinéa de l'article L. 1132-1 et dans les conditions prévues par l'article R. 1132-5, par un **conseiller en génétique**.

<https://reseau-amylose.org/jesuispatient/trouver-un-centre-de-genetique/>

<https://af-cg.fr>

TROUVER UN CENTRE DE GÉNÉTIQUE

Tableau des conseillers en génétique dans les centres experts

Vous souhaitez trouver un centre de génétique expert de l'amylose cardiaque ? Voici un tableau répertoriant les conseillers en génétique des centres experts spécialisés dans l'amylose. Ces professionnels jouent un rôle clé dans l'accompagnement des patients pour la réalisation des tests génétiques, offrant un suivi personnalisé et une interprétation précise des résultats liés à l'amylose cardiaque.

Répertoire en ligne des CG sur le site www.af-cg.fr

CG PAR RÉGION



Le code civil, article 16-10

➔ Article 16-10 du code civil : le consentement doit être recueilli par écrit auprès de la personne concernée après l'information sur la nature et finalité de l'analyse génétique.

•-> Article 226-25 du code pénal " Le fait de procéder à l'étude des caractéristiques génétiques [...] sans avoir préalablement recueilli son consentement dans les conditions prévues par l'article 16-10 du code civil est puni d'un an d'emprisonnement et de 15 000 euros d'amende. »



**ASPECT
RÉGLEMENTAIRE**



ASPECT ÉTHIQUE



EN PRATIQUE



1

RESPECT DE L' AUTONOMIE

Consentement libre, éclairé

Comprendre les conséquences de sa décision de se soumettre ou non à cet examen.

Le doit de ne pas faire le test :

L'individu doit pouvoir exercer son autonomie dans un cadre respectueux de son identité et de sa situation..



2

BIENFAISANCE

L'arrêt d'une prise en charge médicale pour les non-porteurs
Et suivi médical adapté pour les porteurs de prédisposition :

Approche individualisée :

Considérer chaque individu comme unique, avec des besoins spécifiques à sa situation.



Avis n° 46



3

JUSTICE

Travail pluridisciplinaire

Formalisation des réseaux de ressources en génétique
et par spécialité

4

NON-MALFAISANCE

Confidentialité stricte :

Défendre l'interdiction d'accès des assurances et
employeurs aux données génétiques de
prédisposition

LA PRÉVENTION, OUI MAIS...

" Prévention, le mot sonne avec familiarité, comme une évidence. Le sens ne fait pas de doute : on vous veut du bien [...], être prévenu, c'est être averti et, l'adage populaire l'affirme nettement, " un homme averti en vaut deux" . Comment refuser ce prompt renfort de soi ? »

Être prévenu dans le discours judiciaire très éloignée du discours médical, c'est être accusé, inculpé...

Pour ce trait génétique hérité





4 NON-MALFAISANCE

Un test génétique comporte une entrée dans l'intimité d'une personne avec des conséquences pour sa vie présente et future.

Le respect de ces réalités **invite à prendre des précautions toutes particulières** dans la proposition d'un test, dans l'annonce du résultat et dans la confidentialité

D'autant plus qu'à cet aspect d'intimité **s'ajoute l'aspect relationnel et familial des réalités génétiques** : reçues des parents, elles sont transmissibles à des enfants, et partagées de diverses manières avec des frères et soeurs et avec des collatéraux

PRUDENCE : recul, réflexion et évaluation le mieux possible des conséquences de son action



**ASPECT
RÉGLEMENTAIRE**



ASPECT ÉTHIQUE

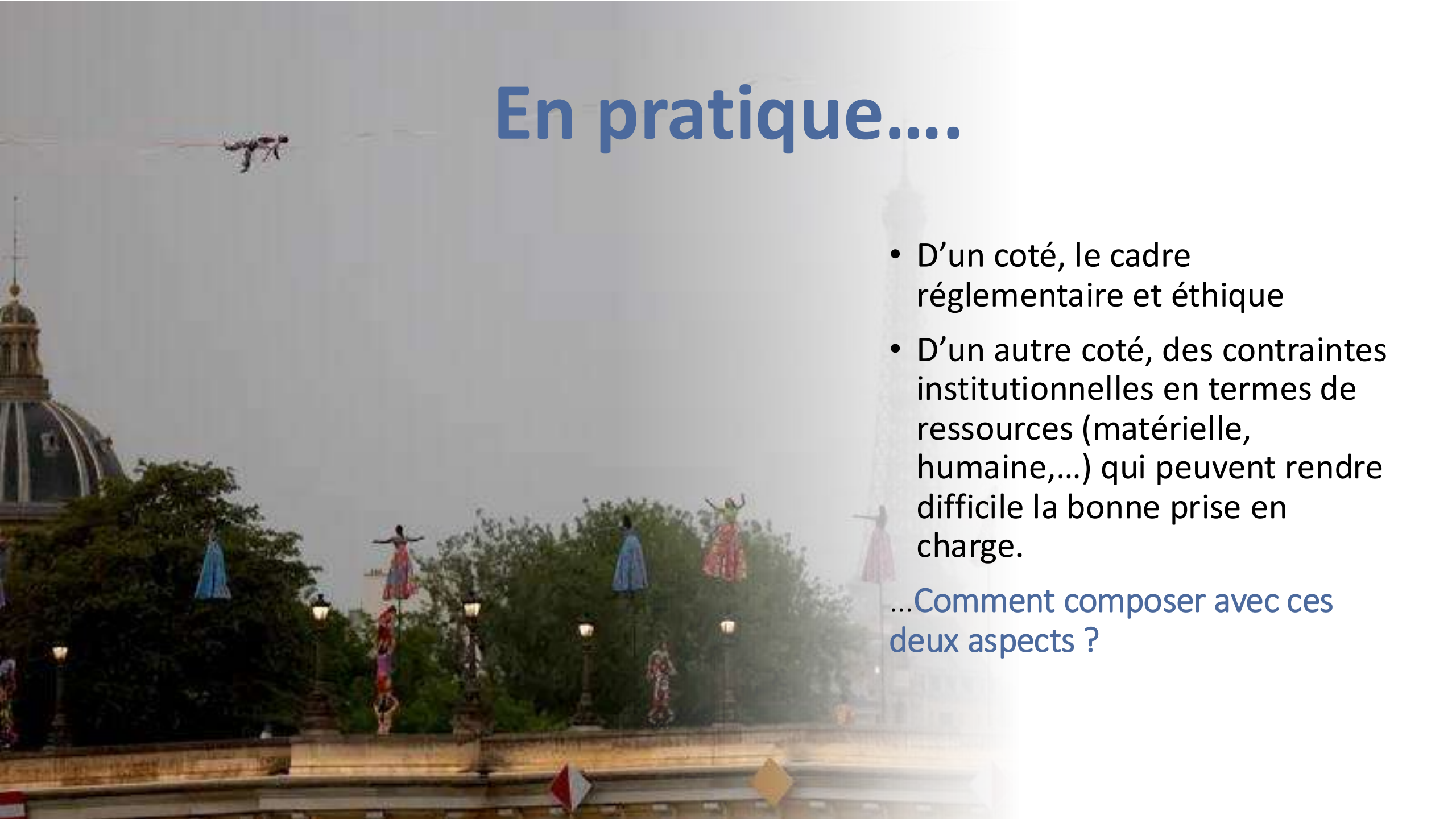


EN PRATIQUE

En pratique....

- D'un côté, le cadre réglementaire et éthique
- D'un autre côté, des contraintes institutionnelles en termes de ressources (matérielle, humaine,...) qui peuvent rendre difficile la bonne prise en charge.

...Comment composer avec ces deux aspects ?





Merci à l'ensemble des collaborateurs du RÉSEAU AMYLOSE !

Cardiac Amyloidosis Referral Center (Rare Disease Network)

Cardiologists Team

Cardiologist: T Damy, S Oghina, A Zaroui, S Guendouz, A Galat, S Mallet, GDS Chadha, M Hentati, E Charbonneau, S Odouard, A Copie, E Teiger
Rythmologist: N Lellouche, T Moulin, K Ramoul, N Elbaz, S Rouffiac, V Ouazana

Coordination - Quality of Life

Healthcare pathway: C Henrion, Anaïs
Referral center secretariat: I Vallat
IDE amyloidosis coordination: S Maupou
Psychology: J Pompougnac



Clinical Research Team/HEAR

Study engineer: M Kharoubi,
Research assistant: Ani, Dilan, Saafa, Sarah, Benoît, Lola



Medicine Multidisciplinary Network

Neurology: V Planté-Bordeneuve, T Gendre
Neuromuscular disease: S Souvannanorath
Nephrology: V Audard, H Sakhi
Haematology: F Lemmonier, K Belhadj, J Dupuis, F Le Bras, R Gounot, M Van Den Akker
Internal medicine: M Michel
Hepatology: V Leroy, A Sessa
Geriatrics: A Broussier, N Liu, N Marie Nelly
Genetic: B Funalot, B Hébrard, C Nativelle
Rhumato : S Guignard
Orthopédie : O Pidet

Amyloidosis Diagnosis and Monitoring Platforms

Electrophysiology: JP Lefaucheur
Pathology: E Poullot, C Charpy, A Moktefi
Sequencing: P Fanen, M Konyukh
Immuno-biology: V Frenkel, H Abroud, A Beldi Ferichou
Radiology: V Tacher, I Sifaoui
Nuclear medicine: E Itti, L Lerman

INSERM U955 Clinical Epidemiology in Aging

Florence Canoui-Poitrine
Etienne Audureau
Charlotte Lafont

HF Telemonitoring

Coordination: E Sarre, A Duchenne
Nurses: A Gauchard, M Frelat, S Dias, C Lecerf
Cardiologist : L Hittinger

UMR CNRS 8256, INSERMU1164

Onnik Agbulut
Ekaterinii Kordeli
France Lam



Références et liens

- **Code de la Santé Publique, Article R1131-5**
- **Le code civil, article 16-10**
- Centre de collaboration nationale sur les politiques publiques et la santé (CCNPPS). *Le principisme en éthique : Une introduction* [Internet]. Montréal : CCNPPS; 2016 [cité le 8 déc. 2024]. Disponible à : http://www.ccnpps.ca/docs/2016_Ethique_Principisme_Fr.pdf
- **Avis 46 recommandations sur "Génétique et médecine: de la prédiction à la prévention »**
 - <https://www.ccne-ethique.fr/publications/avis-46-recommandations-sur-genetique-et-medecine-de-la-prediction-la-prevention?taxo=63>
- **Images** : Nathan Paulin et la troupe d'acrobates sur le Pont-Neuf, avec la Tour Eiffel en toile de fond. • © MOHAMMED BADRA / EPA