



# Examens génétiques sur des échantillons biologiques prélevés chez des enfants : enjeux et problématique de l'information aux familles

Pr Hélène CHAPPUY  
32<sup>e</sup> colloque CNCP  
Marseille 20 juin 2024

# PLAN

Présentation du Cerped

Cadre réglementaire pour l'information aux familles

Problématiques

## nos travaux pour vous



## initiative

PÉDIAPIC



www.pediapic.info

Des outils pour les promoteurs de recherche afin de faciliter la communication avec les enfants.

... DÉCOUVRIR / COMMANDER

Le CERPed propose à tous les acteurs de la recherche clinique chez le mineur (enfants, parents, investigateurs, promoteurs, institutions, comités) un espace d'information, de formation et d'échanges.



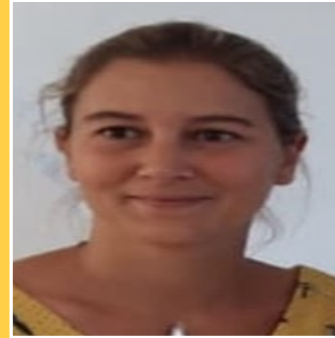
C Vergely



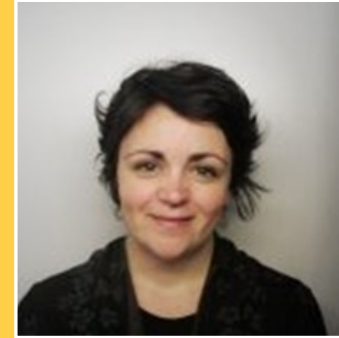
F Doz



A de Haut de Sigy



F Monboisse



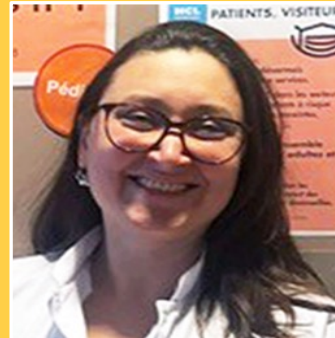
C Aubert Fourmy



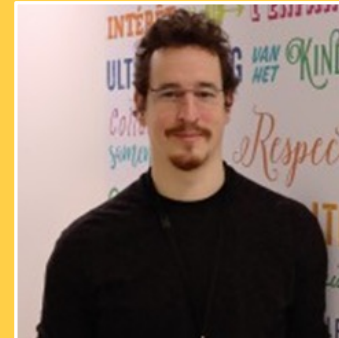
JM Zucker



A Portefaix



F Devaux



**CER  
Ped**

Cercle  
d'Ethique  
en  
Recherche  
Pédiatrique

# CADRE REGLEMENTAIRE DE L'INFORMATION

Analyse génétique dans le cadre  
de la recherche

1. sur des échantillons biologiques
2. prélevés à d'autres fins
3. en pédiatrie



# Analyse génétique dans le cadre de la recherche sur des échantillons biologiques prélevés à d'autres fins

- ❖ Le code civil a prévu une exception au consentement formalisé
- ❖ Le code de la Santé Publique (CSP) autorise ces recherches après information sans un consentement signé ; une simple non-opposition notifiée dans le dossier de l'enfant par l'investigateur est suffisante
- ❖ En cas d'impossibilité de retrouver les parents, l'avis d'un CPP doit être demandé avant de débiter la recherche

# Code civil

- ❖ Un consentement « exprès » est obligatoire avant l'examen des caractéristiques génétiques :

*Code civil article 16-10 « L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ne peut être entrepris qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique. Le consentement exprès de la personne doit être recueilli par écrit préalablement à la réalisation de l'examen. »*

- ❖ Mais celui-ci a été modifié le 4 août 2021 avec l'ajout d'un §III qui remet en cause le consentement exprès obligatoire, en cas de réutilisation d'échantillons biologiques prélevés à d'autres fins :

*« III.-Par dérogation aux I et II, en cas d'examen des caractéristiques génétiques mentionné au I entrepris à des fins de recherche scientifique et **réalisé à partir d'éléments du corps d'une personne prélevés à d'autres fins**, l'article L. 1130-5 du code de la santé publique est applicable. »*

# Analyse génétique dans le cadre de la recherche sur des échantillons biologiques prélevés à d'autres fins

- ❖ Le code civil a prévu une exception au consentement formalisé
- ❖ Le code de la Santé Publique (CSP) autorise ces recherches après information sans un consentement signé ; une simple non-opposition notifiée dans le dossier de l'enfant par l'investigateur est suffisante
- ❖ En cas d'impossibilité de retrouver les parents, l'avis d'un CPP doit être demandé avant de débiter la recherche



# CSP : Non opposition

Cet article du CSP remplace le consentement exprès par une simple procédure de non-opposition :

Article L1130-5 du CSP version en vigueur depuis le 04 août 2021 :

*I.-En application du III de l'article 16-10 du code civil, l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins de recherche scientifique peut être réalisé à partir d'éléments du corps de cette personne prélevés à d'autres fins lorsque cette personne, **dûment informée** du programme de recherche, au sens de l'article L. 1243-3 du présent code, n'a pas exprimé son opposition....*

*... III. Lorsque la personne est un mineur, l'opposition est exprimée par les parents investis de l'exercice de l'autorité parentale ou, le cas échéant, par le tuteur.*

# Analyse génétique dans le cadre de la recherche sur des échantillons biologiques prélevés à d'autres fins

- ❖ Le code civil a prévu une exception au consentement formalisé
- ❖ Le code de la Santé Publique (CSP) autorise ces recherches après information sans un consentement signé ; une simple non-opposition notifiée dans le dossier de l'enfant par l'investigateur est suffisante
- ❖ En cas d'impossibilité de retrouver les parents, l'avis d'un CPP doit être demandé avant de débiter la recherche

# CSP

Article L1130-5 du CSP version en vigueur depuis le 04 août 2021 :

*... Lorsque la personne **ne peut être retrouvée ou qu'elle est décédée** ou qu'elle est hors d'état d'exprimer sa volonté et qu'il est, par voie de conséquence, impossible de procéder à l'information prévue au premier alinéa du I, la recherche est soumise à l'avis d'un comité de protection des personnes saisi par le responsable du programme de recherche dans les conditions fixées au chapitre III du titre II du présent livre. Ce comité évalue les éléments justifiant de l'impossibilité de procéder à l'information de la personne et se prononce sur l'opportunité de l'examen de ses caractéristiques génétiques au regard de cette situation ainsi que de la pertinence éthique et scientifique de la recherche. »*

# CSP : Information

Les modalités d'information sont précisées par le **Décret n°2023-1401 du 30 décembre 2023** relatif aux modalités d'information des personnes concernées par l'examen de leurs caractéristiques génétiques réalisé à des fins de recherche scientifique prévu à l'article L. 1130-5 du code de la santé publique.

- ❖ « *Art. D. 1131-22-1. – L'information de la personne prévue à l'article L. 1130-5, préalable à la réalisation de l'examen de ses caractéristiques génétiques constitutionnelles, à des fins de recherche scientifique, **à partir d'éléments de son corps prélevés à d'autres fins**, est délivrée d'une manière claire, concise et accessible, par tout moyen permettant de justifier d'une information effective.*
- ❖ « *Elle est, le cas échéant, adaptée au niveau de compréhension d'une personne mineure ou d'une personne majeure faisant l'objet d'une mesure de protection juridique avec représentation relative à la personne.*

# CSP : Information

- ❖ « Art. D. 1131-22-3. – L'information mentionnée à l'article D. 1131-22-2 précise que **les éléments du corps de la personne** sont utilisés dans le cadre du programme de recherche décrit sauf opposition de sa part. « Elle précise que la personne peut s'opposer, par tout moyen oral ou écrit et à tout moment, à l'utilisation décrite tant qu'il n'y a pas eu d'intervention sur l'élément concerné dans le cadre de la recherche. « **Elle indique la démarche à effectuer et la personne à contacter pour exprimer, le cas échéant, une opposition.**
- ❖ « Art. D. 1131-22-5. – S'il est nécessaire de réaliser un examen des **caractéristiques génétiques constitutionnelles**, pour les besoins d'un programme de recherche, alors que seule une information générale sur l'utilisation à des fins scientifiques des éléments de son corps a été délivrée à la personne conformément à Art. 2. – l'article L. 1211-2, **l'information est complétée** conformément aux dispositions de la présente section. »



# Patient devenu majeur

Article L1122-2 Modifié par Ordonnance n° 2020-232 du 11 mars 2020 - art. 12 II.

*(...) Lorsqu'une personne mineure se prêtant à une recherche devient majeure dans le cours de sa participation, la confirmation de son consentement est requise après délivrance d'une information appropriée. (...) Lorsqu'à la date de la fin de la recherche, la personne mineure qui s'y est prêtée a acquis la capacité juridique, elle devient personnellement destinataire de toute information communiquée par l'investigateur ou le promoteur*

# TEMPORALITÉ DIFFÉRENTE

## INFORMATION

Étude princeps  
Consentement  
des parents

Étude sur  
échantillons

Majorité du  
patient

# Portée d'un consentement libre et éclairé?

Quels objectifs de recherche sont concernés par le consentement des parents pour l'utilisation des échantillons de leur enfant :

- ❖ S'agit-il exclusivement des objectifs de diagnostic ou de thérapeutique (objectifs primaires entraînant la collecte)?
- ❖ S'agit-il également de tous les autres buts scientifiques possibles, qui n'étaient pas prévisibles auparavant (dynamique cognitive du processus de la recherche)?

# Portée d'un consentement libre et éclairé?

- ❖ Les parents doivent-ils faire confiance à l'intégrité de la recherche et consentir d'emblée à l'utilisation d'éléments du corps de leur enfant et des informations en résultant pour tous les objectifs de recherche qu'une question scientifique peut générer et qui ne sont pas prévisibles d'avance?
- ❖ Doivent-ils donner un « consentement en blanc »?
- ❖ Doivent-ils avoir la possibilité de choisir entre différentes formes de consentement?
- ❖ Quelle est la limite de l'information qui peut leur être donnée et peuvent-ils consentir à une information naturellement imprécise?

# Portée d'un consentement libre et éclairé?

- ❖ Préoccupations obligatoirement antagonistes:
  - Intérêt du patient et protection de ses données personnelles (effacer lien patient/matériel biologique)
  - Intérêt scientifique (justification relation cas particulier/nouveaux résultats)
- ❖ Il semble impossible de prévoir un modèle unique et abstrait de formule de consentement
- ❖ Il est indispensable de contrôler si l'utilisation ultérieure des éléments corporels et des données relatives aux personnes s'effectuent en accord avec la forme de consentement pour laquelle le donneur a opté

# CCNE Avis 124



*L'évolutivité de l'interprétation et de la compréhension de la séquence génomique contraint à ne considérer comme vraie, sincère, et désirée, qu'une information localisée dans le temps, et que, donc, le consentement libre et informé donné n'a qu'une durée de vie limitée elle aussi dans le temps.*

*Lorsque des personnes participent à des programmes de recherche tels que ceux cités ci-dessus, elles doivent donner un consentement général et ouvert, qui pose déjà la question des limites, mais qui semble le seul moyen de rendre la recherche possible.*

# AVIS 124

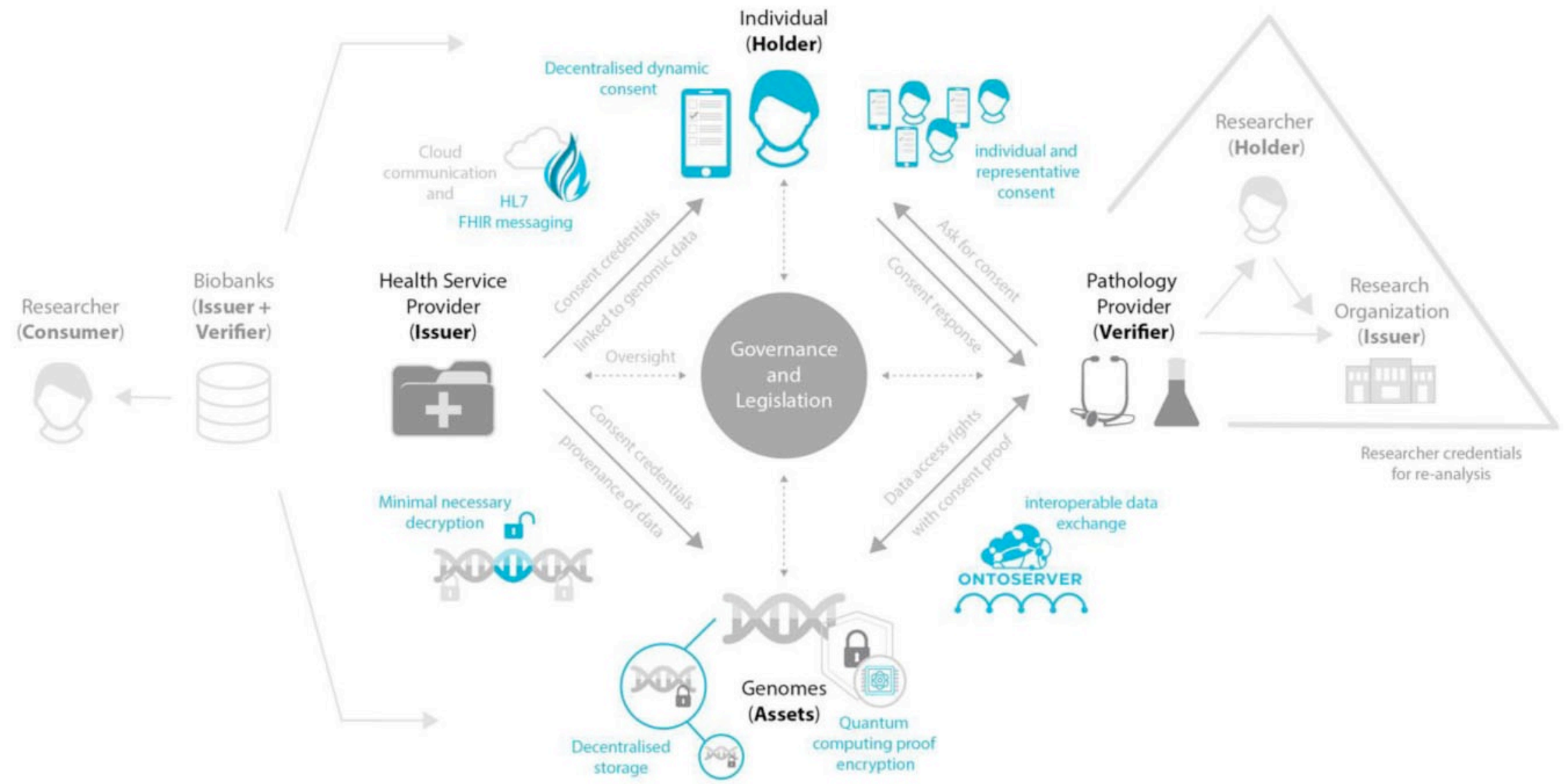


*Il serait également important de renforcer la capacité (capability) des individus à contrôler et à utiliser leurs propres données personnelles, en définissant une chaîne de responsabilités allant des organismes de collecte de données jusqu'aux utilisateurs finaux, en accompagnant les données personnelles de métadonnées qui indiquent les finalités pour lesquelles les données ont été collectées, et donc les limites de leurs utilisations.*





# Future-proofing genomic data and consent management: a comprehensive review of technology innovations



# CONCLUSION

- ❖ Le stockage des données biologiques génétiques, souvent mis en place dans les études, représente des enjeux éthiques considérables.
- ❖ La nature particulièrement vulnérable des enfants nécessite l'intervention de considérations éthiques spéciales lors de l'évaluation de leur participation en matière de collecte de données génétiques.
- ❖ Des recommandations gagneraient à être émises pour l'information aux patients devenus majeurs.

