

**ASSEMBLÉE NATIONALE**

19 septembre 2019

BIOÉTHIQUE - (N° 2243)

Commission	
Gouvernement	

Retiré

**AMENDEMENT**

N° 1475

présenté par

M. Chouat, Mme De Temmerman, M. Baichère, M. Anato, Mme Dubré-Chirat, M. Besson-Moreau, M. Testé, M. Zulesi, M. Pellois, M. Henriët, Mme Goulet, Mme Jacqueline Dubois, M. Renson, Mme Ali et Mme Krimi

-----

**ARTICLE 9**

Après l'alinéa 4, insérer l'alinéa suivant :

« À titre dérogatoire, les dispositions du précédent alinéa ne s'appliquent pas dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques d'un nouveau-né, réalisé dans le cadre d'un programme de dépistage néonatal en population générale. »

**EXPOSÉ SOMMAIRE**

Jusqu'à présent, l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales s'est adressé à des personnes ou des populations restreintes ayant un très fort risque de maladie génétique. Cet examen, en recherchant une mutation génétique, a donc pour principal objectif de confirmer ou de diagnostiquer une maladie existante. Il prévoit notamment un dispositif d'information préalable et de consentement sur les conditions d'information de la parentèle en cas de diagnostic positif. L'encadrement législatif notamment issu des précédentes lois de bioéthique est adapté à cette situation.

Jusqu'à présent, le dépistage généralisé de certaines maladies génétique graves chez les nourrissons est réalisé sur la base du dosage de marqueurs biologiques témoignant d'un probable dysfonctionnement biologique. Et pour certaines d'entre elles, dans un second temps et pour un nombre restreint de nourrissons détectés positifs, la caractérisation d'une mutation génétique est réalisée.

Le progrès technologique et la très forte chute des coûts de caractérisation de mutations génétiques permettent de pouvoir envisager l'utilisation de tels outils, dans le cadre de programmes de dépistage néonatal, pour identifier spécifiquement certaines mutations. Selon les maladies, la

caractérisation de la mutation génétique causale peut être plus simple que le dosage d'un marqueur témoin d'un dysfonctionnement d'un processus biologique généré par cette mutation. Dans d'autres, faute de marqueurs biologiques, elle peut permettre de détecter des maladies de façon beaucoup plus précoce et d'envisager des traitements plus efficaces. Il ne s'agit pas d'examiner l'ensemble du génome des personnes mais simplement de rechercher certaines mutations très spécifiques.

Or les dispositions actuelles relatives à l'information préalable à la réalisation d'examens des caractéristiques génétiques auprès de populations à fort risque sont inadaptées au dépistage en population générale auprès de nourrissons qui dans la quasi-totalité ne seront pas concernés par les maladies recherchées. Il convient donc d'alléger les conditions d'information et de recueil préalable du consentement écrit des parents, tout particulièrement pour ce qui concerne l'information des membres de la famille.

Dans le cadre de programmes de dépistage néonatal, afin de permettre l'utilisation en première intention d'outils de caractérisation de mutations génétiques, Il est proposé d'alléger les obligations d'information préalable et de consentement sur l'information de la parentèle, dans le cas où le diagnostic serait positif. Cet allègement ne remet pas en cause le reste des obligations d'information, dans les rares cas où le résultat est positif et la maladie diagnostiquée. Il ne concerne que la phase préalable du dépistage.