

Préanalytique en génétique : prescription, consentement, prélèvement, coûts

T. von Känel, C. Rieubland, S. Arcioni, P. Chappuis, Institut Central des Hôpitaux, Hôpital du Valais, Sion

La préanalytique est une étape clé des tests génétiques car elle influence fortement la qualité et la pertinence de l'analyse. En Suisse, des exigences légales et professionnelles spécifiques s'appliquent à cet égard. Voici les principaux points à prendre en compte.

Qui peut prescrire quels tests ?

En principe, chaque médecin peut prescrire des tests génétiques, indépendamment de son titre de formation. Il existe toutefois des restrictions légales :

- Les tests relatifs à une prédisposition génétique au cancer (oncogénétique) ne peuvent être prescrits que par les membres du réseau "Analyses de prédispositions génétiques et conseil génétique (CPTC)" de la SAKK ainsi que par les FMH en génétique médicale.
- Pour le séquençage à haut débit (NGS), la liste des analyses (LA) exige que les panels de 1 à 10 gènes ne soient prescrits que par les médecins spécialistes « les plus étroitement liés à la maladie », alors que les panels de plus de 10 gènes sont limités aux FMH en génétique médicale.

Ces règles peuvent sembler restrictives et compliquées. Cependant, compte tenu de l'évolution technique et médicale rapide dans le domaine de la génétique, elles aident à garantir une prescription adéquate des analyses. Selon notre expérience et indépendamment du cadre légal, une consultation de génétique médicale est bénéfique avant toute prescription d'analyse génétique.

Consentement et formulaire de demande

Un conseil génétique est recommandé avant et après chaque test génétique (cf. Caduceus Express juin 2023). Selon l'article 25 de la LAGH, le consentement écrit est requis pour les analyses génétiques présymptomatiques, prénatales et visant à établir un planning familial. Il est toutefois recommandé de toujours faire signer le formulaire de consentement, car plusieurs laboratoires l'exigent pour toutes les analyses génétiques. Le formulaire de consentement est disponible sur www.hopitalvs.ch/genetique-consentement.

Points à considérer lors de la prescription d'un test génétique : type de prélèvement, feuille de demande, consentement du patient, prise en charge des coûts.

A l'Institut Central des Hôpitaux, les tests génétiques fréquemment demandés peuvent être prescrits via DGWeb. Pour tous les autres tests, le formulaire de demande du laboratoire de génétique est disponible (www.hopitalvs.ch/genetique-demande). Dans les deux cas, le médecin prescripteur confirme par un clic ou sa signature qu'il a obtenu le consentement du patient et l'a informé des conséquences personnelles et potentiellement familiales, des limites de l'analyse et des coûts.

Quels sont les échantillons nécessaires pour les tests postnataux ?

Le sang périphérique est le prélèvement de choix pour les analyses postnatales, car il garantit de pouvoir extraire suffisamment d'ADN de bonne qualité. Pour les analyses de génétique moléculaire, il faut du sang EDTA et pour les caryotypes, du sang hépariné pour la culture cellulaire. Idéalement, 1 à 2 grands tubes (5-7 ml) sont prélevés, mais chez les enfants, un petit tube peut suffire. Le transport se fait à température ambiante (hépariné le plus vite possible, EDTA par courrier A). Dans certains cas particuliers, un frottis buccal peut permettre d'extraire suffisamment d'ADN ; veuillez contacter le laboratoire à cet effet.

En cas de doute sur le type d'échantillon à prélever, n'hésitez pas à prendre contact avec le laboratoire. Le laboratoire se tient également à votre disposition pour toute question concernant les tests prénataux.

Coûts

La LA régit le remboursement des analyses génétiques. Si un test génétique vise la recherche de variants génétiques connus, l'analyse coûte moins de 500.-. Les détails concernant les coûts sont indiqués dans le vademécum de l'ICH (<https://vademecum.institutcentral.ch>) ou peuvent être demandés au laboratoire. Ces tests ciblés sont normalement remboursés sans demande de garantie de prise en charge préalable. Les maladies rares sont une exception : dans ce cas, il faut demander une garantie de prise en charge à la caisse-maladie. En outre, le dépistage d'apparentés asymptomatiques potentiellement porteurs d'un variant pathogène familial n'est pas obligatoirement pris en charge (exception : oncogénétique).

Les analyses NGS coûtent entre 2'600.- et 5'000.-. Pour les maladies rares qui ne figurent pas sur la LA, une demande doit impérativement être adressée au médecin-conseil de la caisse-maladie. Le formulaire correspondant se trouve sur le site de la SSMG (www.sgmg.ch) > Thématiques spécifiques > Documents). Nous recommandons toutefois de demander une garantie de prise en charge des coûts même pour les maladies figurant sur la LA.

Résumé

Compte tenu de la complexité technique et des conséquences cliniques importantes des tests génétiques constitutionnels, il existe des limites à leur prescription. Notre laboratoire et nos consultations se tiennent volontiers à disposition pour aider à franchir ces limites.

Test	Prescription par	Consentement écrit	Prise en charge par la CM
Présymptomatique	FMH génétique méd. recommandé	Obligatoire	Selon la situation
Statut de porteur	FMH génétique méd. recommandé	Obligatoire	Non
Prénatal	Pas limité	Obligatoire	Selon la situation
Oncogénétique	Réseau CPTC de la SAKK ou FMH génétique méd.	Obligatoire si présymptomatique	NGS patient index : demande CM recommandée
Maladies rares ¹	Si NGS : cf. lignes ci-dessous	Recommandé	Demande CM obligatoire
NGS 1-10 gènes	Titre lié à la maladie ou FMH génétique méd.	Obligatoire ²	Demande à la CM recommandée (obligatoire si maladie rare)
NGS >10 gènes	FMH génétique méd.	Obligatoire ²	Demande à la CM recommandée (obligatoire si maladie rare)

¹ Maladies rares : toutes les maladies qui ne figurent pas sur la LA.

² Pour documenter les décisions concernant les résultat supplémentaires etc.

Littérature

- [1] Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine (LAGH)
- [2] Liste des analyses (LA ; annexe 3 de l'OPAS)

Personnes de contact

Dr Thomas von Känel
Dre Claudine Rieubland

Thomas.vonKaenel@hopitalvs.ch
Claudine.Rieubland@hopitalvs.ch

Le laboratoire et les consultations du Service de Génétique médicale de l'ICH se tiennent volontiers à disposition pour répondre aux questions concernant les tests génétiques.