

Diagnostic génétique post-natal

Synthèse

Le décret relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification par empreintes génétiques à des fins médicales est paru le 4 avril 2008. L'Agence de la biomédecine se voit confier dans ce domaine la mission d'agrèer les praticiens concernés. Elle doit aussi établir et publier un état des lieux détaillé des moyens mis en œuvre et des résultats obtenus en France. Ce décret prévoit que les structures autorisées doivent établir un rapport annuel d'activités. La structure et le contenu de ce rapport feront l'objet d'une réflexion approfondie avec les professionnels compte tenu des difficultés à bien définir le champ de la génétique et à fixer les paramètres pertinents qui seront notamment capables de renseigner sur la qualité et la sécurité des tests génétiques, voire sur les éventuelles difficultés d'accès aux soins pour les personnes malades ou à risque pour une pathologie héréditaire.

Afin de ne pas alourdir la charge de travail des laboratoires et d'éviter les demandes d'information redondantes, la finalisation du projet de rapport a été reportée pour essayer de coordonner avec d'autres partenaires un certain nombre d'actions. Ceci permettra d'améliorer la qualité du recueil des données en renforçant l'adhésion des professionnels.

Le meilleur moyen pour tenir à jour une liste des laboratoires et disposer d'une vision actualisée de l'état des lieux est d'utiliser les informations du rapport annuel d'activité. En l'absence de celui-ci, l'Agence de la bio-

médecine a procédé à une enquête auprès des tutelles et des DRASS entre autres, pour baser sur des documents écrits une liste préliminaire des laboratoires ayant une activité de génétique en France. Cette liste n'est bien entendue valable qu'au moment du recueil des informations, l'évolution de la situation des laboratoires étant en constante « variation ». Ainsi ces informations ne pourront être confirmées et validées qu'au moment de l'envoi systématique d'un rapport annuel d'activité.

En 2007, ont été recensés 91 laboratoires de cytogénétique et 230 laboratoires de génétique moléculaire. Parmi les laboratoires autorisés pour l'activité de génétique moléculaire, près de 90 ne disposaient que d'une autorisation limitée. Les principales activités limitées sont l'étude des facteurs génétiques impliqués dans la thrombophilie et l'hémochromatose. Une dizaine de laboratoires étaient autorisés pour les analyses de biologie médicale ne portant pas sur le génome, mais ayant pour objet de détecter les anomalies génétiques impliquées dans l'apparition éventuelle de la maladie (recherchée pour les personnes asymptomatiques) définie par l'arrêté du 11 décembre 2000. Il est à noter que ces analyses dites « équivalentes » ne sont plus soumises à autorisation et ne feront donc pas l'objet d'un rapport annuel d'activité pour l'Agence de la biomédecine.

Le prochain état des lieux sera réalisé à l'aide du rapport annuel d'activité.