

**DONNER « LES CLES DE LA GENETIQUE MEDICALE POUR TOUS »  
LANCEMENT DE [WWW.GENETIQUE-MEDICALE.FR](http://WWW.GENETIQUE-MEDICALE.FR)  
PAR L'AGENCE DE LA BIOMEDECINE**



[www.genetique-medicale.fr](http://www.genetique-medicale.fr) est conçu par l'Agence de la biomédecine pour répondre, de façon très pédagogique, aux besoins d'informations du grand public sur la génétique médicale et les tests génétiques.

**Ce site permet de comprendre l'essentiel, grâce à ses explications simples et ses exemples concrets.**

**Pouvoir bien s'informer est primordial, car les tests génétiques ont la particularité d'avoir des résultats définitifs et de concerner aussi le reste de la famille.**

**LA GENETIQUE MEDICALE ENCORE  
MECONNUE DU GRAND PUBLIC**

Peu de gens savent ce que recouvre exactement la génétique médicale, spécialité récente et complexe, dédiée aux maladies génétiques, en majorité des maladies rares. Pourtant, cette spécialité médicale contribue déjà à la prise en charge de nombreuses personnes concernées en France : près de 400 000 personnes ont bénéficié d'un test en 2013\*.

La génétique médicale, ce sont à la fois des généticiens qui reçoivent des patients en consultation pour essayer de poser un nom sur des symptômes, mettre fin si possible à une longue errance diagnostique et établir la prise en charge médicale la plus adaptée. Mais ce sont aussi les examens réalisés par des laboratoires spécialisés, à partir d'une analyse de tout ou partie du patrimoine génétique du patient.

- Particularité : Les maladies génétiques étant souvent héréditaires, les résultats du test ont des conséquences pour le patient mais souvent aussi pour sa famille (fratrie, enfants, cousins,...) qui peut être touchée par la même anomalie génétique sans le savoir. Chacun peut être concerné, à tout âge de la vie.

Il est important que toutes les personnes concernées par un test médical génétique, pour elles-mêmes ou dans leur famille, aujourd'hui ou dans un futur proche, puissent trouver les informations nécessaires pour bien comprendre toutes ses spécificités.

(\* Rappart d'activités 2013 de l'Agence de la biomédecine)



*« On m'a prescrit un test : comment ça se passe concrètement ? », « Un membre de ma famille m'apprend qu'il a une maladie génétique : qu'est-ce que ça veut dire ? », « L'un de nous dans le couple a une maladie génétique : quel est le risque pour notre futur bébé ? ».*

Avec ce nouveau site [www.genetique-medicale.fr](http://www.genetique-medicale.fr), l'Agence de la biomédecine souhaite apporter des explications fiables et compréhensibles à tout public à la recherche d'un premier niveau d'information.

Le site fournit une présentation pédagogique, enrichie de vidéos et d'infographies, sur :

- la définition des maladies génétiques et leurs différents modes de transmission
- le parcours du patient lors de son diagnostic et les différents professionnels de santé qui l'accompagnent
- l'implication des résultats de tests génétiques pour lui et sa famille
- l'encadrement juridique de cette spécialité médicale, ...

Après avoir consulté [www.genetique-medicale.fr](http://www.genetique-medicale.fr), les différences entre ADN ou chromosome, transmission dominante ou autosomique récessive, rôle du généticien ou du conseiller génétique n'auront plus de secret pour l'internaute.

Conçu en collaboration avec des spécialistes de la génétique, le contenu de [www.genetique-medicale.fr](http://www.genetique-medicale.fr) est volontairement simplifié pour le rendre compréhensible au plus grand nombre. Ce souci d'accessibilité se manifeste également dans l'ergonomie adaptée aux personnes atteintes de handicap (label RGAA - Référentiel général d'accessibilité pour les administrations-)

- Ce site se veut complémentaire avec d'autres sites d'informations développés par des acteurs de la recherche comme Orphanet, ou par des associations de patients. Ces sites sont plus ciblés sur les maladies, et les familles touchées peuvent y trouver des informations approfondies sur la pathologie qui les concerne.

[www.genetique-medicale.fr](http://www.genetique-medicale.fr) incite à la prudence face aux tests génétiques commerciaux en accès libre sur internet. Ils sont d'autant plus inutiles et dangereux que le système de soin français permet d'avoir accès partout dans l'hexagone à une offre de soin de haute qualité, encadrée et assurée par des médecins qualifiés.

[www.genetique-medicale.fr](http://www.genetique-medicale.fr) se décline en 3 grandes rubriques :

1. « **La génétique médicale et vous** ». « *on me conseille un test de dépistage génétique* » ; « *Je suis porteur(se) d'une malformation : est-ce que je risque de la transmettre à mes enfants ?* ». A partir de cas concrets, l'internaute peut trouver des réponses simples aux questions qu'il se pose et comprendre les différentes étapes du parcours de soin en génétique et le rôle de chaque intervenant.
2. « **La génétique : l'essentiel** ». L'accent est mis sur les notions essentielles, infographies à l'appui, pour comprendre l'implication des gènes dans le développement et la transmission des maladies. Cette rubrique présente également un aperçu du fonctionnement des maladies génétiques les plus courantes.
3. « **La génétique médicale : un savoir-faire organisé** ». Un décryptage des instances publiques qui encadrent la génétique médicale est apporté pour expliquer leur mission, leur organisation et les raisons qui justifient une législation et une réglementation strictes dans ce domaine.

En complément, et dans un souci pédagogique, le site enrichit l'information de façon pratique grâce à :

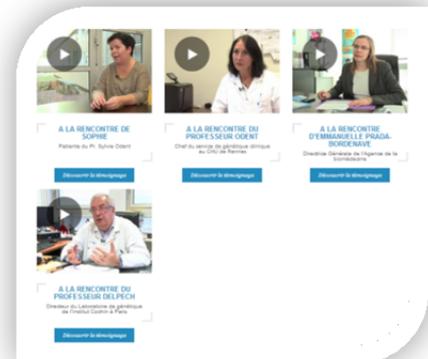


Des infographies pour illustrer « en chiffres et en images » :

- >les modes de transmission des maladies génétiques,
- >les notions clés comme ADN ou chromosome,
- >l'histoire de la génétique,
- >le parcours du patient faisant un test génétique médical

### Des témoignages en vidéos

apportant des regards croisés entre généticiens, patients et spécialistes de l'Agence.



un « **dico** » de la terminologie en génétique, avec des définitions simples et clairement énoncées,

un rappel des connaissances sous forme de « **quizz** »

une présentation chronologique des « **actus** » de la génétique.



## LE ROLE DE L'AGENCE DE LA BIOMEDECINE EN GENETIQUE MEDICALE



Par la loi de bioéthique de 2011, l'Agence de la biomédecine exerce ses fonctions non seulement dans les domaines du prélèvement et de la greffe d'organes, de tissus et de cellules, de l'assistance médicale à la procréation et de l'embryologie, mais aussi de la génétique humaine.

En matière de génétique médicale, l'Agence assure plusieurs missions :

✓ **Autorisation et formation des praticiens :**

L'Agence de la biomédecine délivre les agréments des praticiens pour les activités de génétique postnatale. Elle donne aussi son avis sur les autorisations délivrées par les Agences Régionales de Santé aux laboratoires réalisant des examens génétiques. Les laboratoires effectuant des tests génétiques doivent disposer d'une autorisation, et les praticiens qui analysent et signent les résultats doivent être agréés. Ces dispositions visent à assurer un accès équitable à un diagnostic de qualité sur l'ensemble du territoire français.

✓ **Evaluation des pratiques et des résultats :**

Chaque année, l'Agence de la biomédecine évalue l'activité en la matière en recueillant et analysant les données des centres et laboratoires. Elle est ainsi en mesure d'établir un rapport annuel des activités de diagnostic génétique. Elle élabore également avec les professionnels les recommandations de bonnes pratiques.

✓ **Participation à l'organisation de l'activité de génétique sur le territoire :**

L'Agence de la biomédecine a été particulièrement sollicitée pour la génétique postnatale en raison de la préparation des schémas régionaux d'organisation des soins (SROS) en génétique. Elle établit un état des lieux de l'offre de soins (laboratoires de génétique et tests).

L'Agence de la biomédecine apporte aux ARS, à leur demande, un soutien en termes de formation et d'évaluation.

✓ **Collaboration et échanges d'expertise :**

L'Agence de la biomédecine apporte son expertise technique en génétique dans des groupes de travail externes tels que ceux de l'INCa, de la HAS ou du ministère de la Santé. L'Agence est aussi partie prenante dans le suivi du nouveau Plan national Maladies rares 2011-2014. Son expertise sert à élaborer des textes réglementaires.

✓ **Veille scientifique :**

L'Agence de la biomédecine informe régulièrement le Parlement et le Gouvernement des avancées de la génétique.

**Contacts presse pour l'Agence de la biomédecine**

**Agence PRPA**

Catherine Gros [catherine.gros@prpa.fr](mailto:catherine.gros@prpa.fr)

Sophie Matos [sophie.matos@prpa.fr](mailto:sophie.matos@prpa.fr)

01 46 99 69 69

