Quel contenu pour le formulaire de consentement en génétique pédiatrique ?

Etude comparative des formulaires de consentement en France

Sandra LE TIRANT(1), Lucile HERVOUET(2), Emmanuelle RIAL-SEBBAG(3), Sandrine DE MONTGOLFIER(4)

(1) CERPOP, Université de Toulouse, Inserm, UPS, Toulouse, France, (2) Institut de Recherche Interdisciplinaire sur les Enjeux Sociaux (UMR 8156 CNRS - 997 INSERM - EHESS - UP13), Campus Condorcet, Aubervilliers, France, (3) CERPOP, Equipe BIOETHICS, Université de Toulouse, Inserm, UPS, Toulouse, France, (4) Aix Marseille Univ, Inserm, IRD, SESSTIM, Sciences Economiques & Sociales de la Santé & Traitement de l'Information Médicale, ISSPAM, Marseille, France, Université Paris Est Créteil, Créteil, France.

DOI : https ://doi.org/10.17184/eac.9273

Résumé : L'étude examine les formulaires de consentement utilisés pour les tests génétiques en oncologie pédiatrique en France, en mettant l'accent sur la place accordée aux mineurs dans le processus d'information et de consentement. Les auteurs ont analysé 26 formulaires provenant de divers établissements de santé, en se concentrant sur les aspects éthiques et juridiques. Les résultats montrent une grande hétérogénéité dans le vocabulaire utilisé pour désigner les protagonistes (parents, mineurs, etc.) et dans la définition des informations génétiques incidentes. Certains formulaires incluent des informations spécifiques pour les mineurs, tandis que d'autres se concentrent uniquement sur les parents. La majorité des formulaires requièrent la signature des titulaires de l'autorité parentale, mais peu d'entre eux demandent celle du mineur. L'étude souligne l'importance d'harmoniser les formulaires de consentement pour garantir une protection égale des droits des patients mineurs sur tout le territoire. Les auteurs recommandent de simplifier les formulaires et de fournir des notices d'information adaptées à l'âge et à la maturité des enfants. Ils suggèrent également de renforcer la capacité des équipes de soins à recontacter les patients devenus majeurs pour qu'ils puissent réévaluer leur consentement. En conclusion, l'article met en lumière la nécessité d'améliorer les pratiques de consentement en génétique pédiatrique pour mieux respecter l'autonomie des patients mineurs et assurer une information claire et adaptée.

Mots-clés : Médecine génomique, médecine de précision, oncopédiatrie, information, consentement, génétique

Abstract : The study examines consent forms used for genetic tests in pediatric oncology in France, focusing on the role of minors in the information and consent process. The authors analyzed 26 forms from various healthcare institutions, emphasizing ethical, and legal aspects. The results show significant heterogeneity in the vocabulary used to designate the protagonists (parents, minors, etc.) and in the definition of incidental genetic information. Some forms include specific information for minors, while others focus solely on parents. Most forms require the signature of the holders of parental authority, but few ask for the minor's

signature. The study highlights the importance of harmonizing consent forms to ensure equal protection of minors' rights across the territory. The authors recommend simplifying the forms and providing information notices adapted to the age and maturity of the children. They also suggest strengthening the ability of healthcare teams to recontact patients who have reached adulthood so they can reassess their consent. In conclusion, the article underscores the need to improve consent practices in pediatric genetics to better respect minors' autonomy and ensure clear and appropriate information.

Keywords : Genomic medicine, precision medicine, pediatric oncology, information, consent, genetics

1 Introduction

En cancérologie, l'examen des caractéristiques génétiques est devenu une pratique courante afin de déterminer la potentielle origine génétique de la maladie ou d'étudier la biologie de la tumeur pour ensuite permettre une adaptation des traitements. Ce test génétique somatique[1] implique, comme toute pratique médicale, la délivrance par le professionnel de santé d'une information préalable au patient et, le cas échéant le recueil de son consentement conformément aux exigences internationales[2] et françaises. Ces dernières comprennent des règles légales[3] mais également des recommandations de bonnes pratiques[4] et des arrêtés[5]. Cette exigence juridique reflète l'impératif éthique du respect de l'autonomie dans la relation de soin particulièrement rappelée dans le champ de la génétique[6]. La loi de bioéthique votée en 2021 et ses décrets d'application[7] ont précisé le cadre juridique de la mise en œuvre des tests de génétique constitutionnelle et somatique[8] (Le Tirant & Rial-Sebbag, 2022). Plus particulièrement, en oncologie pédiatrique, la minorité du patient crée une relation tripartite entre le mineur, les titulaires de l'autorité parentale et le professionnel de santé, venant alors réinterroger les rôles de chacun dans ce processus de recueil de la volonté du mineur à l'occasion de la réalisation d'un test génétique. Conformément aux règles de l'autorité parentale, ce sont les parents qui exercent les droits du mineur dans son

[1] Dont la définition est donnée depuis l'adoption de la loi de bioéthique n° 2021-1017 du 2 août 2021 à l'article L1130-2 :« l'examen des caractéristiques génétiques somatiques consiste à rechercher et à analyser les caractéristiques génétiques dont le caractère hérité ou transmissible est en première intention inconnu ».

[2] Article 8 et 9, Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales, STCE n° 203, Strasbourg, 27 novembre 2008 (eev le 1er janvier 2018).

[3] Article 16-10 Code civil, articles L. 1130-1 et suiv. et articles R. 1131-1 et suiv Code de la santé publique (CSP)

[4] HAS, ABM, Règles de bonnes pratiques en génétique constitutionnelle à des fins médicales, décembre 2012.

[5] Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales ; Arrêté du 11 septembre 2023 fixant les critères déterminant les situations médicales justifiant, chez une personne hors d'état d'exprimer sa volonté ou décédée, la réalisation d'un examen de ses caractéristiques génétiques à des fins médicales dans l'intérêt des membres de sa famille potentiellement concernés, en application de l'article L. 1130-6 du code de la santé publique.

[6] Déclaration de Reykjavik – Considérations éthiques relatives à l'utilisation de la génétique dans les soins de santé, adoptée par la 56e Assemblée Médicale Mondiale à Santiago (Chili) en octobre 2005 et révisée par la 70e Assemblée générale à Tbilissi (Géorgie), en octobre 2019.

[7] Loi relative à la bioéthique n° 2021-1017 du 2 août 2021 *op. cit.* ; décret n° 2023-1426 du 30 décembre 2023 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ; 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.

[8] Contrairement à la génétique constitutionnelle qui s'intéresse aux caractéristiques génétiques d'une personne héritées et présentes dans chaque cellule de son corps ou acquises à un stade précoce du développement prénatal, la génétique somatique concerne les caractéristiques génétiques acquises au cours de la vie d'une personne, présentes dans seulement quelques cellules et non transmissibles à la descendance.

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

intérêt (Article 371-1, Code civil). En appliquant ces règles au domaine de la santé et de la génétique, les titulaires de l'autorité parentale sont informés préalablement à la réalisation du test génétique et consentent à sa réalisation (Article R. 1131-4, CSP). Pourtant, la dynamique actuelle du droit de la santé tend à redonner une certaine autonomie au patient mineur : « le consentement du mineur ou du majeur protégé est systématiquement recherché s'il est apte à exprimer sa volonté et à participer à la décision » (Article R. 1131-4, CSP). Bien que les règles posées par le droit semblent claires et sans équivoque, nous avons pu constater que leur mise en œuvre en pratique pouvait différer selon les services en particulier en cas de désaccord entre les parents et l'enfant par exemple. Bien que légalement, le consentement au soin ou à la recherche pour un mineur (en dessous de 18 ans ou de 16 ans s'il est émancipé, en France[9]) soit du ressort de ses parents ou de son représentant légal, les mineurs peuvent décider par eux-mêmes pour certains actes (contraception ou interruption volontaire de grossesse) ou sous certaines conditions (*cf.* l'article 1111-5 du Code de la santé publique). Dans le cas de la recherche, seul leur refus est reconnu (Yakouben, 2011). Mais ne pas s'opposer à un examen, est-ce y consentir ? Dans le contexte d'une double autorité médicale et parentale, dans quelle mesure l'enfant peut-il exprimer un choix ou une préférence ? Ainsi, notre étude consiste à analyser le contenu de plusieurs formulaires de consentement à un examen des caractéristiques génétiques effectué sur un mineur dans le cadre du soin, à l'aune des règles juridiques en vigueur en France[10]. Nous insisterons sur la place qui est laissée au mineur, dans les processus d'information et de consentement dans ce contexte particulier. Notre étude viendra alors utilement compléter les travaux de Ayuso (Ayuso et *al.*, 2013), Vears (Vears et *al.*, 2018 a & b) et Dheensa (Dheensa et *al.*, 2018) en positionnant la minorité du patient comme un critère principal, ce qui n'a pas toujours été le cas dans les travaux sur ce sujet.

2 Méthodologie

Une analyse éthique et juridique des formulaires de consentement à un examen des caractéristiques génétiques effectué sur un mineur a été menée. Après avoir élaboré notre méthodologie, l'analyse et les discussions ont été réalisées de manière interdisciplinaire par l'ensemble des auteurs qui ont apporté leurs compétences complémentaires. Avant de pouvoir étudier le contenu de chacun des documents (2.2), il a fallu les recueillir (2.1).

2.1 Constitution du corpus

Deux méthodes complémentaires ont été utilisées afin de collecter les formulaires de consentement utilisés en France dans des services de médecine spécialisés et non-spécialisés en génétique, sans enjeu d'exhaustivité. Les notices d'informations et d'autres documents d'information ont été exclus et leur contenu n'a donc pas été étudié, puisque notre recherche porte précisément sur l'analyse du contenu des formulaires de consentement et que chacun d'entre eux n'en était pas systématiquement accompagné.

[9] Ceci révèle l'hétérogénéité de la catégorie de mineur selon l'âge, mais aussi selon d'autres critères moins objectivables.

[10] Nous excluons de l'étude les règles juridiques relatives à la protection des données personnelles, pour une analyse de ce point voir (Rial-Sebbag 2022).

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

D'une part, il a été demandé aux professionnels de santé partenaires du projet GeneInfoKid[11] de transmettre les formulaires qu'ils utilisent dans leurs services. Plusieurs critères d'inclusion ont été retenus. Les consentements devaient être utilisés :

- Pour effectuer un examen des caractéristiques génétiques
- Sur un mineur
- Dans les services d'oncologie.

A partir de ce premier corpus, des critères d'exclusion ont été définis : les formulaires utilisés dans le cadre de la recherche puisque l'encadrement juridique n'est pas le même et soulève des enjeux différents, ceux utilisés seulement pour des patients majeurs, ceux qui étaient antérieurs à l'arrêté de 2013 relatifs aux tests génétiques à des fins médicales (Arrêté du 27 mai 2013, *op. cit.*) ainsi que ceux qui étaient plus généraux et utilisés pour d'autres pratiques médicales. Dans cette première sélection 10 formulaires de consentement ont été retenus.

D'autre part, une recherche a été effectuée sur Internet sur deux moteurs de recherche différents : Google et Qwant. Les mots clés choisis en français étaient : consentement ET mineur ET test génétique ET hôpital OU centre hospitalier OU centre de lutte contre le cancer. Toutes les pages proposées par ces deux moteurs de recherche ont été consultées. Les critères d'inclusion sus mentionnés ont été appliqués en y ajoutant qu'il devait être en langue française et utilisé en France.

32 formulaires ont été sélectionnés *via* le moteur de recherche « Google » et 16 par le biais du moteur « Qwant ». Ensuite, les deux corpus issus de cette recherche sur Internet ont été réunis et les doublons ont été supprimés (6). Les mêmes critères d'exclusion que précédemment ont été utilisés (20). Ainsi, 22 formulaires de consentement collectés sur Internet ont été retenus. En réunissant les deux corpus de 10 et 22 documents et en excluant les doublons (6), un corpus final de 26 formulaires (N=26) a été analysé.

2.2 Analyse du corpus et constitution de la grille d'analyse

Deux étapes successives ont été effectuées afin d'analyser le corpus : l'une inductive, l'autre déductive. La première inductive a permis de collecter sans grille préalable des indicateurs à partir de l'analyse d'un échantillon de 8 formulaires de consentement transmis par les membres du projet. S'en est suivie l'étape déductive au cours de laquelle la grille d'analyse a été constituée à partir des indicateurs recueillis durant la première étape, complétés par des éléments issus d'études similaires de la littérature (Ayuso et *al.*, 2013 ; Vears et *al.*, 2018a &b). Six principales catégories ont été créées, regroupant les éléments suivants : identification (titre, contexte…), source (type d'établissement, service…), références (cadre légal et autres documents qui accompagnent le formulaire), acteurs mentionnés (professionnel, titulaires de l'autorité parentale, mineur, famille), autres éléments présents dans le formulaire (information, consente-

[11] Prédispositions génétiques aux pathologies malignes de l'enfant et séquençage de nouvelle génération : questions éthiques, légales et psychologiques. AAP projet INCa SHS N° 2018-127. Nous remercions l'ensemble des équipes cliniques partenaires de ce projet de l'Institut Gustave Roussy, VilleJuif ; l'Institut Curie, Paris ; l'hôpital Robert-Debré, Paris ; CHU de Montpellier, CHU de Toulouse ; l'hôpital Trousseau, Paris, ainsi que l'ensemble des enfants et leurs parents qui ont accepté de participer à cette étude.

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

ments spécifiques) et modalités de consentement. Chaque document a fait l'objet d'un double codage, avec ajout itératif de codes si nécessaires. Le groupe des chercheures ont validé l'arbre de codage définitif. L'ensemble du codage a été réalisé au sein d'un tableau Excel.

3 Résultats

L'analyse des formulaires de consentement a permis de mettre en lumière une hétérogénéité mais également des similitudes, notamment dans les éléments présents au sein de chaque document. Tout d'abord et afin de rappeler le contexte dans lequel nous avons travaillé, les caractéristiques des formulaires sont présentées (3.1). Ensuite les éléments pouvant concerner ou impliquer les patients mineurs dans les processus d'information et de consentement sont exposés, notamment le vocabulaire utilisé (3.2), les informations contenues dans chacun des formulaires (3.3) et les modalités de consentement (3.4).

3.1 Nature et champ d'application des formulaires de consentement

Certains formulaires concernent exclusivement les mineurs (6), d'autres peuvent être utilisés pour un patient majeur ou un mineur (19) et un seul concerne les majeurs protégés ou les mineurs. Deux formulaires ont une portée nationale alors que les autres s'appliquent localement. La plupart d'entre eux sont issus d'établissements de soin alors qu'une minorité est proposé par des structures professionnelles ou par le Plan France Médecine Génomique 2025 (*Tableau 1*). Dans six documents il est indiqué le type de maladies pour lesquelles le test est effectué (oncologie, maladies rares, anomalies de développement et syndromes malformatifs, maladies génétiques) alors que les autres peuvent être utilisés pour tout type de maladies y compris dans le cadre de l'oncologie. La quasi-totalité d'entre eux consiste en un formulaire de consentement pour une analyse des caractéristiques génétiques constitutionnelles. Ils sont datés de 2013 à 2020.

Tab. 1 : Structures utilisant les formulaires de consentement

Type de structures	**Nombre (N =26)**
Hôpital	8
Centre Hospitalier Universitaire (CHU)	7
Centre de lutte contre le cancer (CLCC)	4
Centre Hospitalier (CH)	2
Plan France Médecine Génomique 2025 (PFMG)	2
Centre Hospitalier Régional Universitaire (CHRU)	1
Groupe Hospitalier (GH)	1
Fédération	1

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

3.2 Un vocabulaire utilisé très hétérogène entre les formulaires de consentement

Le vocabulaire utilisé diffère selon les formulaires de consentement et parfois au sein même d'un même formulaire pour identifier les protagonistes auxquels s'adresse le document (*Tableau 2*). L'expression « titulaires de l'autorité parentale », utilisée par la loi reste rare et est remplacée par toute une série de termes très variables d'un formulaire à l'autre. Le même constat est fait pour désigner le mineur ainsi que la parentèle.

Tab. 2 : Langage utilisé pour désigner les protagonistes

Langage utilisé par la loi	**Langage utilisé dans les formulaires de consentement**
Titulaires de l'autorité parentale	Représentant légal Père et mère Parents Parents exerçants l'autorité parentale Titulaire(s) de l'autorité parentale
Mineur / Personne mineure	Patient mineur Patient Enfant Mineur Enfant mineur Enfant devenu majeur Personne mineure Cas index
Parentèle	Proches Parentèle Membres de la/sa famille Membres concernés de la famille de mon enfant Descendance Apparentés Personnes appartenant à notre famille

La manière de définir les informations génétiques sans lien avec l'objectif initial du test génétique diffère entre les consentements : 17 formulaires y font référence, 10 en fournissent la même définition alors que 7 en donnent des définitions différentes (*Tableau 3*). Pourtant c'est un sujet sensible pour le patient mineur et potentiellement pour sa famille car il est possible qu'elles concernent son état de santé futur ou celui d'un membre de sa famille. Il est rare qu'une appellation précise soit donnée mais les définitions se ressemblent dans le sens où deux éléments sont récurrents : l'absence de lien avec l'indication initiale du test ou de la maladie et le caractère fortuit de l'information. Un troisième élément est présent mais non systématique : les conséquences médicales de l'information génétique révélée qui se traduisent par l'impact que pourrait avoir le variant sur la santé du patient ou de sa famille ou par la possibilité de mettre en œuvre des mesures de prévention ou de soins.

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

Tab. 3 : Définitions données à données incidentes sans lien avec l'objectif initial du test

Définitions	**Nombre (N =17)**
Des informations génétiques sans lien direct avec ma/sa/-la pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa/la santé ou celle de mes/d'apparentés	10
Mutation « incidente » sans rapport avec ma pathologie	1
Résultats sans lien direct avec la pathologie mais pouvant avoir un impact sur ma/sa santé, ou celle d'apparentés	1
Une anomalie génétique sans lien avec le cancer pourrait être découverte fortuitement	1
Une caractéristique génétique sans lien avec l'indication de la prescription et que ces résultats peuvent avoir une conséquence pour ma santé, celle de mon enfant mineur	1
D'autres affections que celle recherchée	1
Anomalie génétique sans rapport avec l'indication de la prescription, mais dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soins	1
Autre anomalie que celle recherchée	1

3.3 Modalités et contenu de l'information délivrée

Beaucoup d'informations sont contenues au sein même des formulaires (*Annexe 1*). Nous avons ici fait le choix de nous intéresser plus particulièrement à celles qui concernent ou qui peuvent impacter le mineur.

- Référence à l'information délivrée en amont du consentement

Tous les documents, à l'exception d'un, utilisent une formule plus ou moins similaire « *Je soussigné… reconnais avoir été informé par …* », qui vise le représentant légal ou les parents. Seuls deux formulaires précisent de façon claire que l'information a été reçue par ces derniers mais également par « *l'enfant en fonction de son âge et de son degré de maturité* ». En ce sens, 19 formulaires sont complétés par un formulaire ou un cadre à compléter par le professionnel prescripteur, certifiant que l'information a été délivrée. Enfin, en ce qui concerne la notice d'information, seuls trois formulaires en sont accompagnés alors que dans deux autres il est affirmé qu'une notice a bien été transmise : « *Le médecin ou le conseiller en génétique m'a remis une notice d'information reprenant notamment les éléments d'information ci-dessus et a répondu à toutes mes questions* ». Rappelons ici que les notices d'information ont été exclues de l'étude car nous n'en disposions pas de manière exhaustive pour l'ensemble des consentements retenus pour cette analyse.

- Quelle information dans les formulaires de consentement ?

Hormis les informations contenues dans les notices d'information, des éléments informatifs sont inscrits également au sein même des formulaires (*Tableau 4*). Certains d'entre eux sont très fréquents comme la transmission des résultats de l'examen (24),

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

la conservation et l'utilisation des échantillons biologiques pour la recherche scientifique (18), la transmission des données incidentes (18), l'octroi de différents droits (droits d'opposition, d'accès, de rectification) relatifs à la protection des données (20) ainsi que l'information de la parentèle (23). A propos de ce dernier élément, certains formulaires sont très précis sur sa mise en œuvre en indiquant l'éventuel caractère familial des données génétiques, le caractère obligatoire de réaliser une information aux apparentés, le choix d'informer soi-même ou par le biais du médecin et la possibilité de voir engager sa responsabilité civile dans le cas où le patient refuse d'informer sa famille. D'autres sont moins précis et informent seulement sur le caractère familial des données génétiques. Certains éléments comme le consentement au test se traduisant par exemple par une formule telle que : « *je donne mon consentement aux analyses ou à ce prélèvement* » (14) et la possibilité de revenir sur ses choix à tout moment (11) sont présents moins fréquemment. Enfin, certains sont rarement énoncés et concernent la possibilité pour le mineur de revenir sur les choix quand il est majeur (4) et le retour possible d'information à l'avenir (4).

Tab. 4 : Information, consentement et non opposition des éléments pouvant intéresser le patient mineur

Eléments présents dans les formulaires	Information	Consentement	Non opposition
Transmission des résultats de l'examen	24	14	/
Information de la parentèle	23	4	/
Vie privée : Octroi de différents droits relatifs à la protection des données	20	/	/
Données incidentes	18	12	2
Conservation / utilisation des échantillons pour une utilisation ultérieure de recherche scientifique	18	12	5
Consentement au test	14	1	/
Avenir : - Possibilité de revenir sur ses choix à tout moment	11	/	/
- Possibilité de revenir sur ses choix pour le patient mineur devenu majeur	4	/	/
- Retour d'information à l'avenir	4	/	/

3.4 Un consentement à étage ?

L'étude de ces formulaires a permis de mettre en lumière les modalités de consentement. D'une part, elles concernent le document dans son ensemble et fait référence à la signature finale. D'autre part, elles se rapportent à des consentements ou une non-opposition à des éléments plus spécifiques, présents au sein-même des documents.

- Consentement général

La totalité des formulaires requiert qu'ils soient signés mais les modalités de signature diffèrent. En effet, seulement trois d'entre eux proposent la signature des « titulaires de l'autorité parentale », à l'instar du langage utilisé par la loi en vigueur. Dans la même idée, neuf autres formulaires rendent obligatoires ou proposent la signature

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

des deux parents. Le reste du corpus demande souvent la signature du « *représentant légal* ». 12 formulaires laissent la possibilité au mineur de signer lui-même le document. Un document utilise une formule large qui peut prêter à confusion : « *Signature du patient / des titulaires de l'autorité parentale / du tuteur (rayer la ou les mentions inutiles)* ».

- Consentements spécifiques

De plus la quasi-totalité des formulaires (24) sont « à étage », c'est-à-dire que certains éléments susmentionnés font l'objet d'un consentement ou d'une non-opposition spécifiques (*Tableau 4*). Plusieurs formes sont utilisées : « *J'accepte…* », « *J'autorise…* » accompagnées de cases oui / non ou d'une case non : il s'agit par exemple, pour le patient de cocher la case oui ou non concernant la transmission des résultats. Pour les cas où la non-opposition est recherchée, cette dernière peut prendre deux formes : soit le patient doit seulement cocher une case non, sinon il est considéré comme d'accord, soit le patient doit répondre à la phrase « *je refuse le(s) point(s) n° …* » en indiquant le chiffre correspondant à l'élément (ex : 1 : « *j'autorise la transmission des informations…* »). Sur les 9 éléments présents dans les consentements (*Tableau 4*) qui concernent potentiellement le patient mineur, cinq d'entre eux font l'objet d'un consentement ou d'une non-opposition spécifique : la conservation et/ou l'utilisation des échantillons pour une utilisation ultérieure de recherche scientifique dont 12 formulaires requièrent un consentement et 5 utilisent la non-opposition, la connaissance des données incidentes dont 12 formulaires requièrent un consentement et 2 utilisent la non-opposition, l'information de la parentèle dont 4 formulaires demandent un consentement, la transmission des résultats de l'examen dont 14 requièrent un consentement et le consentement au test dont un formulaire demande la réitération d'un accord spécifique oui/non.

4 Discussion

Afin de déterminer la place laissée au patient mineur dans les formulaires de consentement étudiés et de confronter leur contenu aux règles juridiques et éthiques en vigueur en France, nous avons fait le choix de revenir sur les caractères présentés précédemment : le vocabulaire utilisé (4.1), les informations contenues dans les formulaires de consentement (4.2) et la notion de consentement éclairé (4.3). De plus, même si le contexte de cette étude est le soin, la comparaison avec les exigences éthiques et juridiques de la recherche, voire de la gestion des données nous a paru pertinente notamment en raison du niveau élevé de protection des droits du patient mineur dans ce contexte (4.4).

4.1 Le vocabulaire utilisé dans les notices : un besoin d'harmonisation

Concernant la détermination des différents protagonistes, les résultats de l'analyse montrent qu'il existe une confusion dans le langage utilisé au sein des formulaires de consentement. En effet, certains d'entre eux utilisent l'expression « les titulaires de l'autorité parentale » employée dans le Code de la santé publique alors que d'autres utilisent l'expression « représentant légal ». Afin de mieux comprendre les enjeux de ces terminologies, il faut s'intéresser aux régimes de protection du mineur dont il bé-

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

néficie dès sa naissance. Cette protection implique un représentant légal qui est une « personne désignée par la loi pour représenter et défendre les intérêts d'une autre personne, qu'elle soit physique ou morale »[12] Plusieurs cas de figures existent. D'une part, les parents sont reconnus comme les protecteurs de l'enfant et exercent alors l'autorité parentale qui est « un ensemble de droits et de devoirs ayant pour finalité l'intérêt de l'enfant » (Article 371-1, Code civil). La mère l'acquière de façon automatique au moment de la déclaration de naissance alors que le père doit reconnaître l'enfant. L'autorité parentale peut également être obtenue par chaque parent adoptif. Toutefois, il peut exister des situations familiales où un seul parent est titulaire de l'autorité parentale quand l'enfant n'a été reconnu que par un parent, quand un des parents s'est vu retirer totalement l'autorité parentale ou encore quand un des parents est décédé. D'autre part, il est possible que l'enfant n'ait ni père ni mère d'un point de vue légal, que ses parents soient décédés ou déchus de leur autorité parentale. Dans ces cas-là, un autre régime de représentation est mis en place : la tutelle (Article 390, Code civil). Ainsi, même si l'expression « les titulaires de l'autorité parentale » est en accord avec celle utilisée dans les textes relatifs à la génétique, le terme « représentant légal » reste plus pertinent puisqu'il englobe ces deux régimes de représentation. Afin de reconnaître toutes les situations citées, il serait opportun d'indiquer sur le formulaire « le ou les représentant(s) légal(aux) ».

En outre dans certains documents, peut-être dans un souci d'utiliser une terminologie plus simples les termes père / mère sont employés pour désigner les parents. Ceci semble être en décalage avec certaines filiations juridiques actuelles comme la filiation adoptive avec des parents de même sexe, la filiation future par aide médicale à la procréation prévue dans le projet de loi de bioéthique, pour les couples de femmes ou les femmes seules. Une suggestion serait alors de mettre « le ou les parents / le ou les représentant(s) légal(aux) ».

Concernant les données non sollicitées, la majorité des consentements évoque la possibilité de déceler d'autres données que celles qui sont effectivement recherchées avec le test génétique proposé. Même si dix d'entre eux donnent une même définition, cette notion reste floue. Ce flottement terminologique illustre une divergence pour définir ces données, au sein même des institutions ou sociétés savantes françaises au moment de l'enquête. Le projet de recommandations de l'ABM de 2020, les a clairement nommées « données incidentes » et les a définies comme étant « une variation pathogène sans relation avec l'indication initiale et de découverte fortuite ». La loi de bioéthique de 2021 n'a pas repris cette dénomination et reprend une partie de la définition à l'article 16-10 du code civil en qualifiant ces informations comme « des résultats de l'examen de caractéristiques génétiques sans relation avec l'indication initiale ou l'objectif initial de l'examen mais dont la connaissance permettrait à la personne ou aux membres de sa famille de bénéficier de mesures de prévention, y compris de conseil en génétique, ou de soins ». Le Code civil précise que le sujet a toujours la possibilité de refuser ce retour d'informations mais qu'il doit être informé et donc consentir aux « risques qu'un refus ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés, dans le cas où une anomalie génétique pouvant être responsable d'une affection grave justifiant de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins

[12] https://www.service-public.fr/particuliers/glossaire/R10398.

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

serait diagnostiquée ». Cette différence de langage a été également constatée dans l'étude menée par Vears (Vears et *al.*, 2018) qui consistait à rechercher comment sont traitées les données non sollicitées et secondaires dans différents formulaires de consentements venant de sept pays différents. Ses résultats montrent qu'il existe sur ce point tant une divergence sur tant pour les appellations employées que pour les définitions. Il semblerait pertinent de chercher un consensus pour l'utilisation de terminologies précises, mais également sur l'origine de ces données « sans relation avec l'indication initiale (totalement fortuites ou activement recherchées en parallèle de l'indication initiale du test). L'adoption du décret N° 2023-1426 du 30 décembre 2023 devrait permettre de clôturer les débats sur la terminologie et le contenu du consentement puisqu'il est spécifié dans l'article R1131-4 qu'un arrêté devrait proposer un modèle de consentement.

Enfin, le langage utilisé dans certains formulaires peut s'interpréter comme la volonté des auteurs de simplifier le langage utilisé tant dans le domaine juridique que dans le domaine de la génétique, à des fins de meilleure compréhension par les patients et dans notre cas particulier des titulaires de l'autorité parentale et de l'enfant. D'autres formulaires qui reprennent les expressions employées dans la loi, témoignent d'un respect plus rigoureux du cadre légal. Cette différence de langage peut également témoigner d'une certaine liberté pour chaque service médical français d'adapter le formulaire de consentement.

4.2 Une multitude d'informations contenues dans les formulaires de consentement

Même si cette étude porte sur l'analyse des formulaires de consentement, ces derniers nous donnent des renseignements sur la façon dont l'information préalable a été délivrée et à qui compte tenu de la minorité du patient. De plus, ils nous informent sur certains éléments dont seuls ceux qui intéressent l'enfant sont ici étudiés.

- Réception de l'information par l'enfant mineur

L'information préalable est une règle fondamentale du droit de la santé afin que le consentement à l'acte médical soit considéré comme éclairé (Article L. 1111-2, CSP) ; elle s'applique donc à la pratique des examens des caractéristiques génétiques (Article R. 1131-4, CSP). Ce principe d'information du patient est affirmé dans la plupart des textes internationaux spécifiques à l'encadrement des tests génétiques et notamment par l'Association Médicale Mondiale dès 2005[13]. Rappelons que quand le patient est mineur, les parents recevront cette information (Article L. 1111-2, CSP). Toutefois, les mineurs ont aussi le droit de recevoir une information d'une manière adaptée à leur degré de maturité. Cette pondération à l'exercice des droits par les titulaires de l'autorité parentale est prévue dans les règles générales du droit de la santé (ibid.) et dans celles relatives aux tests de génétique constitutionnelle (Article R1131-4)[14]. Dans seulement deux formulaires de consentements, il est directement fait référence à cette règle en précisant que les personnes à informer sont les parents exerçant l'autorité parentale ainsi que l'enfant en fonction de son âge et de son degré de maturité. Cela montre la volonté de renseigner l'enfant sur des informations le

[13] 56e Assemblée Médicale Mondiale, *op. cit.*, octobre 2019.
[14] Article R1131-4.

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

concernant directement et donc de lui rendre une certaine autonomie. Cependant, dans tous les autres documents étudiés, cette possibilité n'est pas prévue. Faut-il comprendre que l'information du mineur s'effectue de façon orale par le médecin, sans qu'il y ait besoin de l'indiquer dans le consentement ou que cette information n'est pas effectuée ? Au regard de ces pratiques, il semblerait judicieux d'indiquer cette possibilité afin de garantir une réelle information du mineur, quand cela est possible au regard de sa capacité de compréhension.

- Résultats rendu à distance de l'analyse et modification des choix par le mineur

Le retour de résultats dans le futur est très peu indiqué dans les formulaires et ne figure pas dans le texte de loi. En ce sens, l'étude menée par Ayuso (Ayuso et *al.*, 2013) recommande que les médecins s'accordent avec le patient sur la possibilité de le recontacter dans le futur pour le mettre au courant d'interprétations sur des résultats obtenus ultérieurement. Qu'en sera-t-il pour un patient enfant devenu majeur au moment de cet éventuel retour ?

Par ailleurs, la possibilité de revenir sur ses choix correspond à une disposition générale du droit de la santé qui accompagne le principe du consentement (Article L. 1111-4, CSP). Cette règle a directement été appliquée pour la pratique des examens des caractéristiques génétiques, puisque le consentement à ce test « est révocable sans forme et à tout moment » (Article 16-10, Code civil). Aucune référence juridique n'est faite quant à la possibilité pour le mineur de revenir lui-même sur son consentement. Toutefois, quatre formulaires évoquent cette possibilité pour le mineur de revenir sur son choix, une fois qu'il est devenu majeur. Cela paraît essentiel pour permettre à un mineur devenu majeur d'acquérir une totale autonomie et de pouvoir consentir à des éléments contenus dans le formulaire qui auraient au jour de sa majorité encore des effets (utilisation des échantillons biologiques ou nouvelle analyse des données conservées).

4.3 Généralité et spécificités du consentement

- Consentement général

Suite à la délivrance de l'information préalable, un consentement éclairé à l'acte médical doit être recueilli auprès du patient ; c'est un des grands principes éthiques du droit de la santé (Article 16-3, Code civil) et donc des examens des caractéristiques génétiques (Article 16-10, Code civil), avec la particularité de recueillir un consentement par écrit. Lorsque le patient est mineur, il est précisé dans la loi que le consentement est donné par les titulaires de l'autorité parentale mais que celui du mineur doit « systématiquement être recherché s'il est apte à exprimer sa volonté et à participer à la décision » (Article R. 1131-4 al. 3, CSP). Trop peu de formulaires respectent cette dernière règle puisque seuls 12 d'entre eux demandent la signature du mineur. Toutefois, il est intéressant de s'interroger sur la signification, l'importance de cette signature : le mineur se sent-il vraiment entendu ou est-elle seulement une formalité (de Montgolfier et *al.*, 2021) ? Cette signature peut être comprise comme un élément rendant possible le fait que l'enfant devienne acteur de certaines décisions qui le concernent d'autant plus en grandissant et en acquérant de la maturité.

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

Cette faculté pour le mineur de consentir amène en miroir la possibilité d'un refus de soin du mineur et sa valeur face aux consentements des parents. Dans l'esprit de la loi Kouchner de 2002, l'autonomie du mineur ne cesse de prendre de l'importance à l'instar de principes internationaux définies notamment dans la Convention Internationale des Droits de l'Enfant (CIDE) : « les opinions de l'enfant étant dûment prises en considération eu égard à son âge et à son degré de maturité » (Article 12, CIDE) et dans la Convention d'Oviedo (1997) : « l'avis du mineur est pris en considération comme un facteur de plus en plus déterminant, en fonction de son âge et de son degré de maturité »[15]. Ainsi, il est possible d'affirmer que le refus du mineur doit être respecté quand il est apte à exprimer sa volonté, son autonomie pouvant prendre le pas sur la décision des titulaires de l'autorité parentale (Picard, 2013). Toutefois cette possibilité n'est pas clairement retenue en matière de génétique médicale pédiatrique, alors que la loi française a formellement précisé que le refus du mineur neutralise automatiquement la réalisation de l'acte médical comme le prélèvement de cellules hématopoïétiques recueillies par prélèvement dans la moelle osseuse ou dans le sang périphérique (Article L. 1221-5, CSP). La même capacité de refus prévalant sur les choix des titulaires de l'autorité parentale est offerte aux mineurs en matière de recherche (Article L. 1122-2, CSP, voir *infra).*

- Consentements spécifiques

L'utilité des formulaires de consentement « à étage » pose des questionnements. En effet, ils peuvent s'avérer adéquats en permettant au patient d'être plus attentif à chacun des éléments proposés au consentement et de mieux comprendre ce à quoi il consent. Le consentement final en serait d'autant plus éclairé. Ils paraissent aussi nécessaires pour certains éléments qui font l'objet d'un réel choix pour le patient comme le fait de connaître ou pas les résultats (Article 16-10, CC) qui découle directement du droit de savoir ou pas. En ce sens, certains professionnels de santé interviewés dans le cadre de l'étude menée par Dheensa (Dheensa et *al.*, 2018) pensent que ces « cases à cocher » suscitent la discussion et la réflexion. Cela augmenterait la probabilité que les patients fassent des choix autonomes. Cela pourrait permettre également au patient mineur de poser plus facilement des questions sur certains sujets abordés dans les formulaires. Toutefois, il est possible d'imaginer qu'au contraire, ces formulaires « à étage » ajoutent trop d'informations, rendant la lisibilité et la compréhension du document plus complexe pour le patient. Cette éventualité est constatée dans cette même étude (Ibid. 2018) dont les participants ajoutent qu'avec ces « cases à cocher », les discussions avec les patients seraient moins individualisées. Ces difficultés peuvent être amplifiées quand le patient mineur souhaite consentir : il pourrait avoir du mal à envisager les différentes conséquences de ce à quoi il consent ou pas et être déstabilisé par la multiplicité des informations. Aura-t-il la possibilité une fois majeur de revenir sur ces différents choix ? Il pourrait être pertinent de trouver des solutions digitales pour accompagner les équipes cliniques à réaliser cette nouvelle demande de consentement, comme pourrait être le consentement dynamique

[15] Convention internationale des droits de l'enfant adoptée par les Nations-Unies le 20 novembre 1989 (https://www.diplomatie.gouv.fr/IMG/pdf/Conv_Droit_Enfant.pdf). Convention d'Oviedo pour la protection des Droits de l'Homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine (4 avril 1997, STCE n° 164).

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

proposé par Mackley (Mackley et *al.*, 2017) pour traiter le consentement vis-à-vis des informations incidentes ultérieures.

Par ailleurs, le cas spécifique des données incidentes et la possibilité de consentir à les connaître ou pas interrogent. En effet, ce sont des données de nature constitutionnelle qui peuvent être importantes pour la vie future du mineur. Toutefois, toutes ces données qui peuvent avoir un fort impact psychologique, doivent-elles être rendues sans distinction ? Les parents peuvent-ils prendre cette décision à la place de leur enfant, surtout quand ce dernier approche de l'âge de la majorité ? L'Agence de la Biomédecine (ABM), dans son projet de recommandations, préconise que soient uniquement transmises dans le compte-rendu « *les données incidentes exposant l'enfant ou la personne majeure à un risque élevé d'une maladie d'une particulière gravité pour laquelle il peut bénéficier de mesures préventives ou curatives à court terme* » (Article 5, ABM, 7 janvier 2020, *op. cit.*). Ces recommandations sont similaires à un certain nombre de recommandations internationales (American Academy of Pediatrics, 2013 ; Ross *et al.*, 2013). Le texte de loi ne semble pas reprendre cette idée de la temporalité et de plus fait porter aux parents la responsabilité de tenir informé l'enfant des données incidentes en fonction de son degré de maturité et, au plus tard à sa majorité (Article R. 1131-5-1, CSP).

De plus l'information de la parentèle est un élément très présent dans le corpus juridique, permettant de déterminer qui du patient ou du médecin informera les membres de la famille. Cette obligation d'information de la parentèle en cas de résultat positif du test font alors partie du consentement initial du sujet index (Article 16-10, CC) et les modalités la mise en œuvre de la transmission de l'information au moment du rendu des résultats sont précisées dans la loi (Article L. 1131-1, CSP). La lettre de la loi en fait donc une obligation juridique et non une simple possibilité, au risque de voir la responsabilité du patient engagée (Article L. 1131-1, CSP). Néanmoins, quand le patient est mineur, on s'interroge sur la personne devant prendre cette décision. En effet, d'après les dispositions, c'est la personne qui subit le test qui doit informer ou décider de laisser le médecin les informer. Si rien n'est précisé concernant précisément le patient mineur, au regard des règles en vigueur, il s'agit sans doute pour les titulaires de l'autorité parentale de prendre cette décision[16], mais qu'en est-il si ces parents ne transmettent pas ? Sur qui la responsabilité doit-elle retomber, sur l'enfant une fois adulte (Farnos & Rial-Sebbag, 2017) ?

Ces deux choix pour le patient de connaître les données incidentes et d'informer lui-même ou par le biais du médecin sa parentèle préalablement au test peuvent se modifier au cours du temps. En effet, il semble nécessaire que ces décisions puissent évoluer même après la réalisation du test selon les informations génétiques générées et la volonté du patient. Quelques solutions sont prévues dans le code de la santé publique puisque le document écrit prévoyant les modalités d'information de la parentèle peut être complété après le diagnostic (Article L. 1131-1, CSP) et que le consentement est également révocable à tout moment complètement ou partiellement (Article 16-10, Code civil et art R1131-4-1).

[16] Ce qui peut être déduit de l'article L. 1131-1 concernant la transmission des coordonnées des apparentés.

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

4.4 Du soin à la recherche

Une grande partie des formulaires (18) mentionne la possibilité d'utiliser ces échantillons dans le domaine de la recherche scientifique avec soit un consentement, soit une non-opposition. Légalement, c'est le régime de la non-opposition qui s'applique ici c'est-à-dire que le patient est informé de cette éventuelle utilisation et doit exprimer sa volonté de s'y opposer, autrement il est réputé accepter ladite utilisation (Article L. 1211-2 al2, CSP). Pourtant, les règles les encadrant différent, outre les points abordés précédemment touchant la recherche scientifique, « l'adhésion personnelle » du mineur doit être recherchée concernant sa participation à une recherche impliquant la personne humaine. Il est formellement précisé qu'il « ne peut être passé outre à leur refus ou à la révocation de leur acceptation » (Article L. 1122-2, CSP). Il existe certaines dispositions permettant un contact et un suivi à long terme par le patient puisqu'il peut être informé des résultats globaux « selon les modalités qui lui seront précisées dans le document d'information » (Article L. 1122-1, CSP). De plus, contrairement au soin, le domaine de la recherche oblige explicitement le patient participant devenu majeur à confirmer son consentement « après délivrance d'une information appropriée » (Article L. 1122-2, CSP). L'autonomie du mineur est alors clairement affirmée dans le domaine de la recherche contrairement aux règles qui prévalent dans le soin qui ne s'intéressent que partiellement aux problématiques soulevées par l'autonomie du patient mineur.

5 Conclusion

Cette étude montre une variabilité dans le contenu des formulaires de consentement même si certains d'entre eux présentent des similarités. D'une part, malgré la volonté de rendre le mineur plus autonome sur des questions concernant sa santé illustrée par l'adoption et le renforcement de règles juridiques et éthiques visant spécifiquement le mineur, la pratique semble rester frileuse dans ce contexte. D'autre part, les examens des caractéristiques génétiques soulèvent de nouvelles interrogations, encadrées par loi mais l'éventuelle minorité du patient n'est pas prise en compte dans sa globalité. Il serait opportun d'harmoniser au mieux ces documents afin que chaque patient mineur et leurs parents bénéficient de la même protection et des mêmes droits concernant les principes d'information et de consentement, sur tout le territoire. Une deuxième proposition serait d'éviter de surcharger les formulaires et de favoriser un formulaire de consentement qui se limiterait à une succession de questions et de systématiser l'information par le biais de plusieurs notices d'information : une information pour les parents et une pour l'enfant adaptée en fonction de son âge. En effet, à l'instar de l'esprit des règles françaises, il serait judicieux de donner une certaine place au patient mineur, plus particulièrement aux adolescents, afin qu'ils puissent, s'ils le souhaitent participer à la décision. Le PFMG s'est attelé à cette tâche avec le groupe Notice de l'INSERM en créant des documents d'information adapté en fonction du niveau de maturité de l'enfant (Gozlan et *al.*, 2023). Ceci va dans le sens de la mise en place d'un consentement qui serait réellement éclairé c'est-à-dire permettant aux patients de consentir en toute connaissance de cause. Ceci implique que les informations reçues soient compréhensibles et adaptées en fonction du degré de littératie des destinataires (Fowler et *al.*, 2018).

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

Notre troisième proposition serait de renforcer la capacité pour les équipes de soin de recontacter l'enfant à l'âge adulte pour qu'il puisse être informé de manière exhaustive afin de lui donner la possibilité de consentir à nouveau ou d'exprimer son opposition sur certains des items du consentement, plutôt que de laisser les parents systématiquement porter cette responsabilité.

Remerciements :

Ce travail a été financé par une subvention INCa N° 2018-127 et géré par les Cancéropôles Île de France et d'Occitanie. Sandrine de Montgolfier est actuellement titulaire de la Chaire de recherche Démocratie en santé et engagement des personnes concernées par le Cancer financé par l'INCa (N° 16048). Nous remercions l'ensemble des équipes cliniques d'oncopédiatrie et d'onco-hématologie pédiatrique partenaires de ce projet de l'Institut Gustave Roussy, VilleJuif ; l'Institut Curie, Paris ; l'hôpital Robert-Debré, Paris ; le CHU de Montpellier, et le CHU de Toulouse ; ainsi que de l'hôpital Trousseau, Paris avec qui nous collaborons.

Bibliographie

American Academy of Pediatrics (2013) « Ethical and policy issues in genetic testing and screening of children », *Pediatrics,* vol. 131, No 3, p. 620–622. doi : 10.1542/peds.2012-3680.

Ayuso, Carmen ; Millan, José M ; Mancheño, Marta, Dal-Ré, Rafael (2013) « Informed consent for whole-genome sequencing studies in the clinical setting. Proposed recommendations on essential content and process », *European Journal of Human Genetics*, vol. 21, No 10, p. 1054-1059. doi : 10.1038/ejhg.2012.297

de Montgolfier, Sandrine ; Hervouet, Lucile ; Le Tirant, Sandra ; Rial-Sebbag, Emmanuelle (2021) « Intégrer l'avis de l'enfant dans les décisions de soin : le cas du consentement aux investigations génétiques en oncopédiatrie », *Anthropologie & Santé* [En ligne], vol. 23. doi : 10.4000/anthropologiesante.9269.

Dheensa, Sandi ; Crawford, Gillian ; Salter, Claire ; Parker, Michael ; Fenwick, Angela ; Lucassen, Anneke (2018) « How do clinical genetics consent forms address the familial approach to confidentiality and incidental findings ? A mixed-methods study », *Familial Cancer*, vol. 17, No 1, p. 155-166. doi : 10.1007/s10689-017-9994-9.

Farnos, Claire ; Rial-Sebbag, Emmanuelle (2017) « La réalisation de tests génétiques chez le mineur : un patient vulnérable, parfois oublié… », *Droit, Santé et Société*, No 5-6, p. 38-44, doi : 10.3917/dsso.045.0038.

Fowler, Sara A ; Saunder, Carol J ; Hoffman, Mark A (2018) « Variation among Consent Forms for Clinical Whole Exome Sequencing », *Journal of Genetic Counseling*, vol. 27, No 1, p. 104-114. doi : 10.1007/s10897-017-0127-2.

Gozlan, Diane ; Mathieu, Marion ; Montgolfier, Sandrine de ; Morillon, Lucile ; Demaret, Béatrice ; Pierrart, Carole ; Fourmy, Chantal Aubert ; Lamarche, Dominique ; Koulikoff, Frédérique ; Nowak, Frédérique ; Zucker, Jean-Michel ; Malen, Jean-Pierre ; Avram, Flore ; Panchal, Maï ; Lanta, Marie ; Prouvost, Marie-France ; Maizeroi, Myriam ; Tronel, Vincent ; Mathieu, Flavie (2023) « Vers un consentement plus éclairé—Rendre l'information accessible », *médecine/sciences*, vol. 39, No 8-9, p. 650-657. doi : 10.1051/medsci/2023092.

Le Tirant, Sandra ; Rial-Sebbag, Emmanuelle (2022) « Le renforcement de l'accès à l'information génétique : généalogie de la nouvelle loi bioéthique », *Droit, Santé et Société*, vol. 1, p. 29-38. https://www.cairn.info/revue--2022-1-page-29.htm.

Mackley, Michael P ; Fletcher, Benjamin ; Parker, Michale ; Watkins, Hugh ; Ormondroyd, Elizabeth (2017) « Stakeholder views on secondary findings in whole-genome and whole-exome sequencing : a systematic review of quantitative and qualitative studies », *Genetics in medicine*, vol. 19, No 3, p. 283–293. doi : 10.1038/gim.2016.109.

Picard, Amandine (2013) « Le concept d'autonomie à l'épreuve des décisions de santé relatives aux mineurs », *Le sociographe,* vol. 5, No 6, p. 69-82.doi :10.3917/graph.hs06.0069.

Rial-Sebbag, Emmanuelle (2022) « La valeur des données et informations génétiques pour la santé : une mosaïque juridique », *Revue Médecine et philosophie*, No 7, pp 60-70. doi : 10.51328/220507.

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496

Ross, Laine Friedman ; Saal, Howard M ; David, Karen L ; Anderson, Rebecca R ; on the behalf of and the American Academy of Pediatrics, American College of Medical Genetics and Genomics (2013) « Technical report : ethical and policy issues in genetic testing and screening of children », *Genetics in Medicine,* vol. 15, No 3, p. 234–245. doi : 10.1038/gim.2012.176.

Vears, Danya F ; Niemic, Emilia ; Howard, Carmen Heidi ; Borry, Pascal (2018) « Analysis of VUS reporting, variant, interpretation and recontact policies in clinical genomic sequencing consent forms », *European Journal of Human Genetics*, pp 1743-1751. doi : 10.1038/s41431-018-0239-7.

Vears, Danya F ; Niemic, Emilia ; Howard, Carmen Heidi ; Borry, Pascal (2018) « How do consent forms for diagnostic high-throughput sequencing address unsolicited and secondary findings ? A content analysis », *Clinical Genetics*, vol. 94, No 3-4, p. 321-329. doi : 10.1111/cge.13391.

Annexe 1 :

TAB. 5 : Information, consentement et non opposition des éléments présents dans les formulaires de consentement

Eléments présents dans les formulaires	Information	Consentement	Non opposition
Consentement au test	14	1	/
Transmission des résultats de l'examen	24	14	/
Conservation / utilisation des échantillons pour une utilisation ultérieure :			
- dans la même démarche diagnostique	22	15	3
- pour la recherche scientifique	18	12	5
- pour aider un des membres de sa famille	1	1	/
Conservation / utilisation des informations / données médicales :			
- Transmission des informations aux médecins concernés		11	1
- Conservation des données dans des bases de données informatiques	14	11	1
- Traitement informatisé des données	17	/	/
- Utilisation au profit des membres de la famille	8 15	13	2
- Communication à la communauté médicale et scientifique des données médicales anonymisées	5	2	2
Information de la parentèle	23	4	/
Données incidentes	18	12	2
Vie privée :			
- Secret professionnel et droit au respect de la vie privée	21	/	/
- Octroi de différents droits relatifs à la protection des données	20	/	/
Avenir :			
- Possibilité de revenir sur ses choix à tout moment	11	/	/
- Possibilité de revenir sur ses choix pour le patient mineur devenu majeur	4 4		
- Retour d'information à l'avenir		/ /	/ /

Eléments étudiés impliquant le mineur

Published in : BESLE, Sylvain ; CAROF, Solenne ; DE MONTGOLFIER, Sandrine ; MURANO, Maria Cristina (dir.), *Cancers pédiatriques et génomique : un changement majeur ?. Regards croisés entre sciences sociales, médecine et associations*, Editions des archives contemporaines, ISBN : 9782813005496, doi : 10.17184/eac.9782813005496