



## 4.2.2 Tests génétiques diagnostiques destinés aux enfants

Document de principes

### Des directives sur le dépistage génétique des enfants en santé

Document de principes conjoint avec le Collège canadien de généticiens médicaux

L Arbour; Société canadienne de pédiatrie  
Comité de bioéthique  
Paediatr Child Health 2003;8(1):48-52



Les tests diagnostiques sont des tests génétiques visant à diagnostiquer une (ou des) maladie(s) pouvant être traitée(s) pendant l'enfance, la rétinoblastome (tumeur cancéreuse dans l'œil) par exemple.

Ces tests sont administrés afin de déterminer la façon de traiter ou gérer une maladie génétique présumée lorsqu'une thérapie est susceptible d'entraîner des résultats positifs pour l'enfant. On a recours à un test génétique lorsqu'un enfant présente des symptômes, afin de confirmer le diagnostic médical. On procède aussi à des tests de prédiction lorsque cela peut améliorer le suivi, le traitement ou la prévention chez un enfant en santé (sans symptômes) mais à risque de développer une maladie génétique.<sup>1</sup>

La Société canadienne de pédiatrie et le Collège canadien de généticiens médicaux ont établi des lignes directrices visant les tests génétiques chez les enfants.

### Survol des lignes directrices visant les tests génétiques chez les enfants en santé<sup>1</sup>

- Le meilleur intérêt de l'enfant doit constituer la principale considération au moment d'envisager un test.
- Les parents doivent être informés des risques psychologiques et sociaux potentiels associés aux tests.
- Il convient de toujours prévoir un counseling approprié et des services en génétique.
- Des bienfaits médicaux opportuns doivent orienter les tests génétiques.
- Dans le cas de pathologies génétiques se révélant seulement à l'âge adulte, les tests devraient être reportés jusqu'à ce que l'enfant soit en âge de décider s'il désire obtenir ou non un diagnostic.
- Lorsque le but d'un test est de déterminer si l'enfant est porteur de maladies qui auront une incidence sur ses décisions en matière de reproduction, les tests sont déconseillés et doivent être reportés jusqu'à ce que la personne soit en âge de décider si elle veut subir de tels tests.
- Les cliniciens doivent considérer les demandes de tests génétiques présentées par des adolescents bien informés et aptes à prendre des décisions liées à la reproduction.

Pour lire les recommandations intégrales, [cliquer ici](#).

<sup>1</sup> Arbour L. Guidelines for genetic testing of healthy children. A joint statement with the Canadian College of Medical Geneticists Bioethics Committee, Canadian Paediatric Society (CPS) Ethics and Public Policy Committee, Canadian College of Medical Geneticists. Paediatrics & Child Health. 2003;8(1):42–5. Reference No. B03-01. Reaffirmed January 2011. Addendum April 2008.

