

02/01/2012
LAPORTE Paoline L2
Génétique médicale
P. MALZAC
6 pages

Quelques réflexions éthiques à propos des tests génétiques

Plan

- A. *Test génétiques et législation*
 - I. *La loi Française*
 - II. *Encadrement européen*
- B. *Principes du test génétique*
- C. *Information et consentement*
 - I. *Information de la personne*
 - II. *Information de la parentèle*
- D. *Variété des tests*
- E. *Indications*
- F. *Le test génétique de demain*
- G. *La protection des échantillons*
- H. *Test génétique en libre accès sur internet*
 - I. *Principe*
 - II. *Dérives*

A. *Test génétiques et législation*

I. *La loi Française*

- Le recours aux tests génétiques est +++ encadré en France: Loi de bioéthique (juillet 1994 révisée en août 2004 puis en juillet 2011)

L'**examen des caractéristiques génétiques** d'une personne (héritées ou acquises à un stade précoce du développement) à des fins médicales, à pour objet:

- Soit de poser, de confirmer ou d'infirmer le diagnostic d'une maladie à caractère génétique chez la personne: **Tests à visée diagnostique**
- Soit de rechercher les caractéristiques d'un ou plusieurs gènes susceptibles d'entraîner le développement d'une maladie chez une personne ou les membres de sa famille potentiellement concernés: **Tests prédictifs; Tests de susceptibilité; Tests pour le conseil génétique;**
- Soit de contribuer à la prise en charge médicale d'une personne: **Tests de pharmacogénomique**

II. *Encadrement européen*

- Protocole additionnel à la Convention d'Oviedo sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales: 27 novembre 2008

Il a pour finalité de protéger l'être humain dans sa **dignité** et son **identité** et de garantir à toute personne, sans discrimination, le respect de son **intégrité** et de ses autres **droits et libertés fondamentales** à l'égard des applications de la biologie et de la médecine.

B. Principes du test génétique

- Les principes pour la réalisation des tests génétiques sont:
 - Primauté de l'**individu**
 - Prise en compte de l'intérêt de la **famille**
 - Droit à l'**information** et au conseil génétique
 - Recueil du **consentement**
 - Droit de ne pas savoir
 - Protection des personnes incapables de consentir
 - **Utilité** clinique
 - **Qualité** des services offerts
 - **Suivi individualisé**
 - **Confidentialité** et respect de la vie privée
 - **Non-discrimination** et **non-stigmatisation**

C. Information et consentement

I. Information de la personne

- Séquence de la réalisation du test génétique
 - Information détaillée avant la réalisation des tests lors d'une **consultation individuelle**.
 - Recueil du **consentement**
 - Information détaillée sur les résultats des tests lors d'une **consultation individuelle**
 - Mise en place d'un **suivi individualisé**
- Rôle des généticiens, des conseillers en génétique, des autres praticiens
Formation? Pluridisciplinarité?

→ Comment réaliser cette « séquence » dans le respect de la personne:

- Quand les analyses génétiques sont poursuivies / complétées dans le temps.
- Quand les analyses sont reprises au bénéfice d'un tiers.
- Quand les analyses génétiques sont poursuivies dans un cadre de recherche.

Les préoccupations des praticiens concernent plus: la rédaction des formulaires (consentement ou attestation de consultation) que l'acquisition d'un savoir-faire pour informer.

II. Information de la parentèle

- Il y a parfois des intérêts contradictoires entre le patient et sa famille

Devoir de **confidentialité** vis à vis du patient / Devoir d'**information** vis à vis de la famille

Intérêt de la personne / Intérêt de sa famille

Responsabilité **morale** / Responsabilité vis-à-vis de la **loi**

- Les informations à transmettre sont complexes

Les patients qui doivent transmettre l'information sont fragilisés (choc de l'annonce, culpabilité, pudeur...). Les liens familiaux sont parfois distendus. Les apparentés peuvent faire la « sourde oreille ».

→ Appel à la responsabilité (culpabilisante?) de la personne vis à vis de sa parentèle

- Anomalie génétique grave?
- Mesures de prévention ou de soins?
- Pour favoriser et faciliter la transmission de l'information: Nouvelle dérogation à la règle du secret (2011): depuis juillet 2011, le médecin a le droit de se substituer à la personne pour informer les proches (seulement avec l'accord de la personne).

D. Variété des tests

Une seule dénomination / Plusieurs situations:

- Types d'examen: cytogénétique, biologie moléculaire, tout examen biologique de conséquence équivalente.
- Techniques utilisées: de l'étude **ciblée** d'une « mutation » précise, dans un gène précis

au **balayage** d'un gène, de plusieurs gènes, du génome....

→ Limite floue entre diagnostic et recherche clinique

E. Indications

- Chez un sujet **symptomatique**: Aide au diagnostic
- Chez un sujet **asymptomatique**:
 - Conseil génétique
 - Diagnostic présymptomatique ;
- Médecine prédictive en prénatal ou en préimplantaire

Les conséquences sont variées pour la personne, pour la descendance, pour la parentèle majeur, mineur, fœtus, embryon....

F. Le test génétique de demain

Explorations « pangénomiques »: (puces; séquençage à haut débit; exome..):

- Que faire en cas d'incertitude? Mise en évidence d'une variation de séquence dont l'effet (pathogène ou non) n'est pas scientifiquement démontré.

En post natal: diagnostic ou dépistage

En prénatal (foetus) ou en préimplantatoire (embryon)

- Que faire en cas de découverte fortuite d'une anomalie génétique connue mais non recherchée ? sur le patient testé ou sur le témoin, avec effet pathogène possible pour lui ou pour sa descendance.

- Que faire en cas d'évolution des connaissances ?

- conservation de l'information,
- validation ou invalidation de l'information,
- transmission de l'information.

G. La protection des échantillons

L'information génétique est +++ protégée et les échantillons biologiques ?

- Intérêt de la conservation des échantillons biologiques:

- Reprendre les **investigations à distance** dans le cadre de la stratégie diagnostique dans l'intérêt de la famille (parfois après le décès du patient)

- Utiliser ces échantillons dans les laboratoires pour les mises au point techniques ou comme contrôles

- Utiliser ces échantillons dans le cadre de protocoles de **recherche**

H. Test génétique en libre accès sur internet

I. Principe

- Toutes sortes de tests.....

- À des fins non médicales: tests de paternité

- À des fins non médicales: diagnostic de sexe in utero

- À des fins médicales: tests pour des maladies monogéniques ou pour des maladies polyfactorielles++

- À des fins commerciales...sous prétexte de prendre en charge sa santé

- Toutes sortes de modalités d'accès à ces tests.....

II. Dérives

- Primauté de l'individu? ou des **intérêts économiques**?
- Intérêt de la famille? (en dehors du marché que constituent les tests en matière de filiation ou de généalogie)
- Droit à l'information / consentement / droit de ne pas savoir? l'information délivrée sur les sites est souvent incomplète partielle, voire erronée; pas de consultation médicale individuelle; le compte rendu « détaillé? » du test est rendu par écrit
- Protection des personnes incapables de consentir? possibilité de réaliser ces tests à leur insu
- Utilité clinique : pas toujours prouvée
- Qualité des services offerts : incertaine
- Suivi individualisé : le plus souvent, il n'y en a pas
- Confidentialité et respect de la vie privée? Non garantis...
- Non-discrimination et non-stigmatisation? Non garanties...

Les deux cours de génétique du 2 janvier sont en ligne sur l'ent.

