

La plateforme sociétale de la génopole Toulouse Midi-Pyrénées,
GIS Genotoul - <http://genopole-toulouse.prd.fr/>



geno toul societal

A graphic of three stylized human figures in shades of green, positioned on the right side of the slide, behind the text.

Responsable : Anne Cambon-Thomsen, cambon@cict.fr

Contact : Emmanuelle Rial-Sebbag, rialseb@cict.fr

Pour toute utilisation du contenu de cette présentation, veuillez citer l'auteur, son organisme d'appartenance, la plateforme « Génétique et société », l'atelier et la date. Merci.

Le concept d'une plateforme sociétale

- Une **mutualisation** de compétences sur les aspects sociétaux de la génétique à travers une approche multidisciplinaire
- Un **pont** entre le monde de la recherche en génétique et la société dans un double mouvement
 - Permettre aux **scientifiques** de mieux cerner les questions sociétales, notamment éthiques, dans leur activité, en accueillant des interrogations de la société dans une approche multidisciplinaire
 - Aider les **citoyens** ou les **institutions** dans leur analyse d'impact sociétal de la génomique en apportant un éclairage scientifique inséré dans une approche multidisciplinaire.

- **Conférence** « Chaire P de Fermat »: Bartha Maria Knoppers, 3 Décembre 2006
«La connaissance du génome : un instrument au service de l'humanité? »
- **Ateliers chercheurs**, 3 après-midi /an de réflexion et débat sur un thème
 - 2006 : **Chercheurs et Comités d'éthique: synergie, anergie ou allergie?**
 - 2007 : **Liberté de la recherche en génomique, éthique et attentes sociales : un dialogue en construction.**
 - 2008 : **Enjeux éthiques des usages des tests génétiques : de l'exception à la banalisation.**
 - 6 mars 2008 : Tests génétiques et santé (14h – 18h)
 - 15 mai 2008 : Tests génétiques et marché (14h – 18h)
 - 10 juillet 2008 : Tests génétiques et régulation (14h – 18h)

Le cadre des différents tests généétiques en rapport avec la santé et le statut de l'information généétique

Anne Cambon-Thomsen, DR CNRS
Inserm U 558, Toulouse - cambon@cict.fr
Equipe: « Génomique et santé publique »
Plateforme sociétale – Genotoul -

Éléments de réflexion sur la nature et le statut des différentes catégories de données génétiques en rapport avec la santé.

Les définitions

Les usages

Le cadre et ses enjeux

Les espoirs et les craintes

Le constat d'un cadre singulier

- Une loi de santé publique qui fait l'impasse sur la génétique
- Une loi de bioéthique qui fait une large place à la génétique
- Une singularisation du consentement lorsqu'il s'agit de génétique
- Des données qui ne peuvent être produites et utilisées que pour la santé, la science ou la justice

De nombreuses dimensions intrinsèques des données génétiques

- Solide, permanente, généralement non variable si héritée,
- Ne change pas
- Héritée et transmissible (dimension familiale)
- Pas toujours associée à « maladie », à « déterminisme », à « prédiction », mais c'est le paradigme qui domine
- Génome est à la fois le plus partagé et le plus privé (cf. identification et « patrimoine de l'humanité »)

Les différentes natures de données génétiques

- Information familiale et généalogique
- Résultats de tests sur l'ADN
- Résultats de tests sur d'autres éléments (chromosomes, ARN, protéines, cellules...)
- Diagnostic d'une maladie génétique
- Résultats inférés à partir d'autres membres de la famille
- Une somme de données de séquence non interprétées
- Confusion entre la donnée, le test, l'interprétation d'un test, le risque calculé à partir de tests

Les différentes catégories de données génétiques médicales

- Génétique vue au niveau individuel (ex : pharmacogénétique)
- Génétique vue au niveau familial (ex : maladie monogénique)
- Génétique vue au niveau populationnel (ex : maladies multifactorielles)
- Cas où plusieurs niveaux entrent en jeu (ex : les groupes tissulaires en transplantation)

Les données génétiques en rapport avec la santé ou la maladie...

- Degré d'utilité...
 - Qui juge de l'utilité et selon quels critères
 - Utilité individuelle et utilité collective
 - Des informations génétiques les plus diverses et des facettes de la santé
- Les tests génétiques, leurs résultats, leur interprétation
- Le degré d'identification possible des personnes ou des familles via des données génétiques

Mais grande confusion

- Génétique somatique (cancers)
- Génétique de traits multifactoriels
- Interaction avec facteurs d'environnement
- Le caractère « absolu » des données génétiques efface la souvent relative (in)utilité de ce type de données
- Un cadre unique pour les données génétiques est source à terme de problèmes et d'ambiguïtés

Génétique et prédiction/prévision en santé

- Différents degrés de capacités prédictives, qui correspondent à différentes options prévisionnelles
 - Le diagnostic pré-symptomatique
 - Le diagnostic pré-natal/pré-implantatoire
 - Le risque accru et la susceptibilité
 - La capacité de répondre +/- aux médicaments
 - La prévision de complications dans une maladie donnée (ex: rejet dans les transplantations)
- La difficulté de la notion statistique de risque
- Des données individuelles aux données sur les populations ou des sous-groupes de populations

Prédiction, prévision, prévention et anticipation

- Prévision inclut la décision et l'action, pas seulement le «dire » auquel peut se limiter la prédiction
- La médecine prédictive ou de prévision n'inclut pas que la génétique (imagerie, échographie, nombreux domaines de biologie)
- Cependant la génétique peut être considérée comme un exemple type
- La prévention conduit à la mise en place d'actions pour empêcher qu'un risque se réalise, qu'une pathologie survienne
- La médecine anticipative conduit à la mise en place de moyens pour faire face le jour où une pathologie se déclare, un risque se réalise.

L'exceptionnalisme génétique

- Définition
- Fondements
- Conséquences
- Existe-t-il dans les textes réglementaires et les régulations?
- Existe-t-il parmi les professionnels de la génétique ?
- Existe-t-il dans le « public »?

Exceptionnalisme génétique

- Perception que les données génétiques sont particulières et doivent être particulièrement protégées
- Danger éventuel de considérer les données génétiques comme une catégorie particulière
- Importance de considérer les données par leur caractère plus ou moins informatif et prédictif, au niveau individuel, familial et populationnel, non premièrement par leur nature génétique ou non
- Régulation spécifique pour la génétique peut être un point de départ d'un cadre plus général

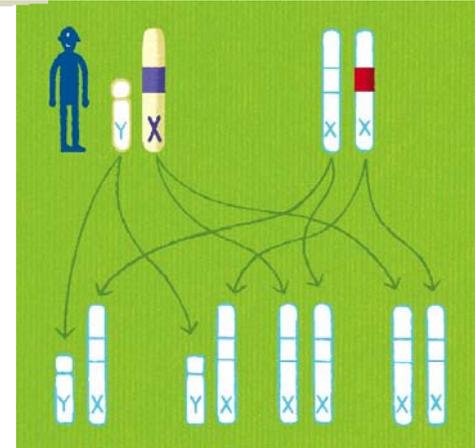
Réalité de cet exceptionnalisme

- Dans les textes (déclaration UNESCO, loi française)
- La protection nécessaire, et la difficulté de faire des catégories
- Une solution : les propriétés (conséquences) et la destination, les usages comme guide plutôt que la nature des données
- Les conséquences pour l'éducation des professionnels et le conseil génétique



EUROPEAN
COMMISSION

Community Research

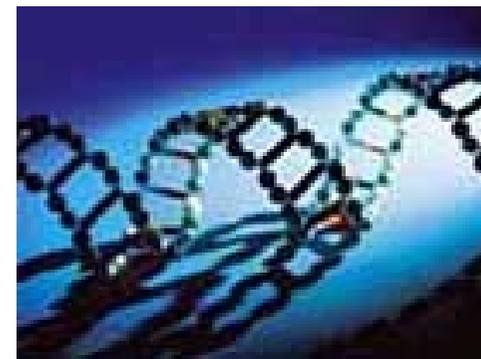
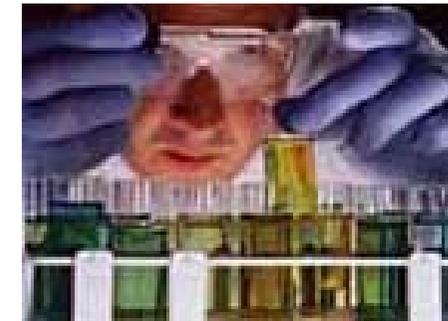


http://europa.eu.int/comm/research/conferences/2004/genetic/index_en.html

Commentaire à: <http://www.ircm.qc.ca/bioethique/obsgenetique/>

*Un rapport +
25 Recommandations d'un groupe
d'"experts" indépendant consulté par
la Commission Européenne sur "Les
implications éthiques, légales et
sociales des tests génétiques.*

**Conférence sur "Les tests génétiques:
quelles implications?"
Bruxelles, 6-7 Mai, 2004**



Vision particulière des données génétiques dans la société : à prendre en compte!



Conséquences de l'utilisation en santé des tests génétiques. Valeurs en jeu et principes (1)

- Respect de la personne, de son droit à l'information juste aussi bien que son droit de ne pas savoir
- Identification de groupes pour leur meilleure prise en charge / discrimination : où est la frontière?
- Prédiction facteur de choix et nouvelle liberté ou décision imposée?
- Information partagée, protégée ou ignorée?
- La dimension économique

Conséquences en santé publique

Valeurs en jeu et principes (2)

- Le dépistage de caractéristiques génétiques :
Ou que dépister sur qui, dans quelles conditions et pour utiliser l'information à quoi?
 - Test probant et fiable
 - Condition de santé grave
 - Possibilité d'action effective
 - Contexte de système de santé pris en compte
 - Régulation adéquate prévenant les usages déviants

 - Note : dépistage est différent de test

Génétique/Génomique et santé publique

- Pourquoi ces deux mots accolés font souvent peur
 - Le spectre de la discrimination
 - L'eugénisme
 - L'empire du déterminisme

- Les maladies rares et les maladies fréquentes

Enjeux contradictoires du point de vue de la santé publique?

- Les enjeux de l'information : accès libre ou contrôlé aux tests?
- Notre loi de « santé publique » ne parle pas de la génétique.
- Un projet européen de « Santé publique » : PHGEN (Public health genomics, coordination allemande): état des lieux en Europe de la place de la génétique dans les systèmes de santé

Tests génétiques : challenges individuels (1)

- Droit individuel à l'information et autonomie
 - Les différents niveaux d'information relative à la santé
 - Interprétation et signification individuelle d'un résultat de test est d'une autre nature que le résultat du test
 - Contexte et les conséquences de l'information
 - L'information génétique : pour faire quoi?
- Les enjeux des tests non « diagnostiques » (non maladie mendélienne) :
 - Pharmacogénétique
 - Maladies multifactorielles : tests avec pas ou peu d'utilité clinique, mais grand marché, mais attractivité de cette information génétique considérée comme « solide »

Tests génétiques : challenges individuels(2)

- Peut-on considérer tout type de test génétique de la même façon?
- Est-ce que la différence de niveau de conséquences pour la santé de l'information génétique apportée par les tests doit être considérée pour les modalités d'accès?
 - L'information génétique parmi d'autres biomarqueurs
 - La dimension familiale de l'information
- Le problème de la qualité des tests, de leur accessibilité
- Protection de la vie privée, de la confidentialité: liée aux modalités d'accès

Tests génétiques : challenges individuels(3)

- Discrimination, stigmatisation : quel est le degré de risque de dérive si les tests sont libres d'accès?
 - Les débats font apparaître des vues différentes
 - La soif d'information biologique sur soi : est-elle sans limite?
 - Sur quoi fonde-t-on la limitation?
 - Le rôle de l'information juste

Tests génétiques : challenges collectifs

- La place des tests génétiques au sein du système de santé
- Egalité d'accès aux tests : choix?
- Education professionnelle, accompagnement
- Education et dialogue
- Enjeux de la « génétisation » de la société sous couvert de liberté!

Science et société

- Comment assurer le dialogue?
- Comment dynamiser le débat?
- Comment faire remonter les résultats de ces dialogues divers, notamment dans le cadre de la préparation de la révision des lois de bioéthique?

Perspective

- Comment faire pour que les tests génétiques qui sont :
 - des « réducteurs d'incertitude »
 - ou
 - des « révélateurs d'incertitude explicitée »
- ne deviennent
 - ni des réducteurs de liberté,
 - ni des réducteurs d'espoir,

selon l'usage qui en est fait?

Conclusion (1)

- Le flou dans les définitions est source d'ambiguïté
- Le paradigme des maladies génétiques mendéliennes, monogéniques influence l'ensemble du cadre éthique et réglementaire relatif aux données génétiques
- La formation à la santé publique pour ce qui concerne la génomique doit considérer les différentes catégories de données et analyser les types d'utilisation pour la santé des populations, sans plaquer un cadre qui ne prendrait pas en compte cette diversité.

Conclusion (2)

- Un challenge pour le dialogue sociétal
- Un challenge de régulation
- Un challenge pour le système de santé
- Un challenge au niveau Européen
- Le challenge international de l'utilisation de la génomique pour la santé des populations
 - GRAPH Int , <http://www.graphint.org/>
 - “Genome based research and population health international network”