

**Pour toute utilisation du contenu de ce résumé, veuillez citer l'auteur, son organisme d'appartenance, la plateforme « génétique et société », l'atelier et la date. Merci.**

## **Le cadre des différents tests génétiques en rapport avec la santé et le statut de l'information génétique**

Anne Cambon-Thomsen, DR CNRS, Inserm U 558, Toulouse - cambon@cict.fr

Equipe: « Génomique et santé publique » et Plateforme sociétale – Genotoul -societal

Intervention au 1<sup>er</sup> volet « Tests génétiques et santé » de l'atelier 2008 sur « Enjeux éthiques des tests génétiques : de l'exception à la banalisation », 6 mars 2008.

Après avoir rappelé le concept d'une plateforme sociétale et positionné les ateliers de réflexion dans ce contexte, le sujet « Tests génétiques et santé » est introduit en particulier sous l'angle de la nature de l'information génétique et du cadre des différents tests génétiques en rapport avec la santé et du statut de l'information génétique.

Les aspects développés incluent :

Les définitions, Les usages, le cadre et ses enjeux, les espoirs et les craintes

Tout d'abord il faut constater 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 sous-tendent ce cadre. L'information génétique est solide, permanente, généralement non variable si héritée, elle ne change pas (en règle), elle est héritée et transmissible (dimension familiale), et bien que non toujours associée à « maladie », à « déterminisme », à « prédiction », c'est le paradigme qui domine. Le génome est à la fois le plus partagé et le plus privé (cf. identification et « patrimoine de l'humanité »). Il y a 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... On constate facilement une confusion entre la donnée, le test, l'interprétation d'un test, le risque calculé à partir de tests.

Du point de vue médical, il existe plusieurs 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, peuvent revêtir divers degrés d'utilité... Mais cela est également source de questionnement

- Qui juge de l'utilité et selon quels critères
- Utilité individuelle et utilité collective.

Les éléments à considérer comprennent : Les tests génétiques, leurs résultats, leur interprétation, le degré d'identification possible des personnes ou des familles via des données génétiques. La encore il conviendra de préciser toujours de quoi on parle, car les significations, attitudes et encadrements peuvent être différenciés par exemple pour la génétique somatique (cancers), la génétique de traits multifactoriels, l'interaction avec des facteurs d'environnement. Le caractère « absolu » (solide) des données génétiques efface la souvent relative (in)utilité de ce type de données et un cadre unique pour les données génétiques est source à terme de problèmes et d'ambiguïtés.

Du point de vue de la prédiction/prévision en génétique il existe 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 (pharmacogénétique)
- La prévision de complications dans une maladie donnée (ex: rejet dans les transplantations)

Le terme de prévision inclut la décision et l'action, pas seulement le « dire » auquel peut se limiter la prédiction et bien entendu, 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.

L'exceptionnalisme génétique est la perception que les données génétiques sont particulières et doivent être particulièrement protégées. Ceci induit potentiellement un danger de considérer les données génétiques comme une catégorie particulière, alors qu'il est important de considérer les données selon leur caractère plus ou moins informatif et prédictif, au niveau individuel, familial et populationnel, et non premièrement par leur nature génétique ou non. La réalité de cet exceptionnalisme peut être illustré dans les textes réglementaires et les régulations, parmi les professionnels de la génétique, mais surtout dans le « public ». Une solution peut consister à faire des catégories selon les propriétés (conséquences) et la destination, les usages comme guide plutôt que de considérer comme centrale la nature des données.

Pour aborder les conséquences de l'utilisation en santé des tests génétiques, les valeurs en jeu sont en particulier : Respect de la personne, de son droit à l'information juste aussi bien que son droit de ne pas savoir et non discrimination. Les questionnements peuvent s'orienter en particulier sur le positionnement de l'identification de groupes (à risque) pour leur meilleure prise en charge ou pour leur discrimination : où est la frontière? Cette capacité de prédiction est-elle un facteur de choix et une nouvelle liberté ou une décision imposée? Quand on a cette information comment faut-il la partager, la protéger ou peut-on l'ignorer? Et comment positionner la dimension économique? En santé publique ce sont surtout les dépistages de caractéristiques génétiques qui posent question : que dépister sur qui, dans quelles conditions et pour utiliser l'information à quoi? Les critères pris en compte pour les dépistages sont les suivants : Test probant et fiable, condition de santé grave, possibilité d'action effective, contexte de système de santé, régulation adéquate disponible permettant de prévenir les usages déviants. Mais la place des tests génétiques au sein du système de santé et l'assurance d'une égalité d'accès aux tests cliniquement utiles sont deux défis d'actualité.

Les deux mots « génétique » et « santé publique » accolés font souvent peur, à cause du spectre de la discrimination, de l'eugénisme et de l'empire du déterminisme. Tout cela se décline différemment pour les maladies rares et les maladies fréquentes. Une actualité aigüe concerne les enjeux de l'accès libre ou contrôlé aux tests, exclusivement au sein du système de santé ou en dehors (internet, proposition directement « au consommateur ». Les débats font apparaître des vues différentes : la soif d'information biologique sur soi : est-elle sans limite? Et si non, sur quoi fonde-t-on la limitation?

Devant ce chantier technique, le changement d'échelle de production de données, il y a nécessité d'éducation professionnelle, d'accompagnement des personnes, d'éducation et de dialogue. En effet on en peut ignorer les enjeux de la « génétisation » de la société sous couvert de liberté! Comment dès lors 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? Enfin, 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?

L débat est lancé ! Il s'agit bien d'un challenge pour le dialogue sociétal, d'un challenge de régulation, d'un challenge pour le système de santé, d'un challenge au niveau Européen et international de l'utilisation de la génomique pour la santé des populations.