

## Information génétique, société de l'information et information sur la génétique

Anne Cambon-Thomsen, Inserm U 558, Toulouse

Atelier 2 sur « L'information génétique humaine est-elle particulière ? »

Conseil régional Midi-Pyrénées, 28 mai 2009

**Une ambiguïté persiste sur ce que désigne l'information génétique** : résultats de tests biologiques, résultats associés à leur interprétation, information obtenue par l'analyse de la transmission familiale sans tests à l'appui, caractéristiques génétiques transmissibles ou acquises? De plus en plus les techniques (séquençage) permettent la génération massive d'information génétique brute dont l'interprétation est très partielle au moment de son obtention. La production d'information immédiatement utile s'accompagne de plus en plus souvent, pour des raisons techniques ou économiques, de la génération concomitante d'information supplémentaire, inutile ou que l'on ne sait pas interpréter. L'interprétation de l'information génétique brute est majeure pour l'usage qui en sera fait. La quantité d'information génétique brute produite n'est pas nécessairement corrélée à un degré élevé d'utilité. Le caractère stable et pérenne de l'information génétique obtenue, très fiable grâce aux technologies, ne doit pas faire illusion sur la possibilité, la pérennité et la solidité de l'interprétation. Celle-ci dépend de la connaissance d'autres informations génétiques, d'environnement, de mode de vie, de traitement et le conseil qui en découle prend en compte le contexte médical et scientifique aussi bien que social.

*Le même type de régulation peut-il s'appliquer au test ponctuel dont l'utilité a été évaluée et à la génération massive d'information génétique de significations diverses ? Un résultat de séquence à large échelle est-il encore de l'ordre du test génétique ? L'examen des caractéristiques génétiques désigne-t-il la génération de l'information génétique brute, l'utilisation de celle-ci, son interprétation ? Ne faut-il pas envisager de réguler de façon différente ces différents aspects ?*

### L'information génétique dans le système de santé

Les changements d'échelle de la production d'information génétique risquent d'affecter en profondeur le système de santé. L'attitude classique de la prescription raisonnée et souvent séquentielle de chaque test ou groupe de tests, dont l'apport fait partie d'un arbre décisionnel diagnostique ou thérapeutique établi est débordée par l'évolution actuelle ; on se trouve dans un contexte de génération massive d'information dont une partie seulement est utile et interprétable au moment de son obtention. Le reste pourra devenir utile et/ou interprétable au fil du temps. Cette logique de production massive d'information que l'on va stocker et dans laquelle on plongera au fur et à mesure des besoins a d'abord pris son essor dans le domaine scientifique : d'un questionnement scientifique fondé sur une hypothèse et suivi par la production d'information expérimentale pour mettre celle-ci à l'épreuve, on est passé avec les programmes « génome » à la génération automatisée d'information dont le traitement même est la source d'hypothèses. Cette logique risque fort de se retrouver dans le système de santé où pour des raisons technologiques et économiques, la génération première d'information potentiellement utile dans le futur défie les logiques classiques de la génération, de la gestion et de l'utilisation des données biologiques en santé.

### Regards croisés sur l'information génétique

- ✓ Un scientifique y voit une boîte à questions, une source de projets scientifiques porteurs : elle doit donc être accessible!
- ✓ Un patient y voit une boîte à réponses à ses problèmes : elle doit être interprétée et bien entendu protégée, au titre du secret médical, mais aussi être exploitée pour des progrès médicaux. Mais à titre individuel avec qui peut-on, doit-on la partager?
- ✓ Un médecin y voit un outil dans l'arsenal de la démarche diagnostique, et parfois thérapeutique. Mais l'information génétique n'est-elle qu'une donnée de santé? Et est-elle une donnée de santé comme les autres?
- ✓ Des familles affectées de maladies génétiques y voient tantôt un fardeau, tantôt un espoir, tantôt un élément de choix, toujours une source d'interrogations.

- ✓ Un juriste peut se demander où s'arrête le corps et où commence l'information quand il s'agit des éléments biologiques source d'ADN, support de l'information génétique. Ou s'interroger sur les spécificités de la protection intellectuelle dans ce domaine.
- ✓ Un industriel y voit aussi une source de développements et de profits; elle doit être protégée au titre de la propriété intellectuelle pour pouvoir assurer ces développements nouveaux. Que peut-on breveter? Où commence l'invention lorsqu'il s'agit d'information génétique?
- ✓ Un journaliste peut y voir une "boîte à scoop" : articles, souvent abusifs, sur "les gènes de...."
- ✓ Des artistes s'en inspirent et la génétique récréative prend son essor.
- ✓ Chez les responsables des politiques de santé publique, l'accolement des deux mots « génétique », d'une part, « santé publique » de l'autre réveille des craintes : le spectre de la discrimination, l'eugénisme, l'empire du déterminisme, à côté du développement de la capacité des dépistages lorsqu'une action préventive est possible.
- ✓ Le politique en parle aussi et parfois l'information génétique se glisse dans les arguments de campagne....
- ✓ L'on se refuse à penser que d'aucuns, assureurs, employeurs puissent y voir un moyen de discrimination puissant. Le législateur veille, on espère... mais la régulation appelle le niveau international.

### **La vision de la Société européenne de génétique humaine sur les brevets concernant la génétique.**

Prudence, équilibre, bon sens et service des patients sont à la base des documents produits par la société européenne de génétique humaine sur les aspects de protection intellectuelle et de brevets.

En bref reconnaître la sensibilité et certaines spécificités dans le domaine de la génétique au sein des biotechnologies et du domaine général des inventions serait source de clarification et d'explicitation de concepts utilisés de façon implicite actuellement. Ainsi cette société fait des recommandations selon les lignes directrices suivantes :

Eviter les revendications de très large portée

Définir et limiter ce qui peut être breveté

Améliorer la qualité et le processus d'examen des demandes de brevets

Intégrer la dimension éthique dans le processus

Améliorer l'accès et la disponibilité de l'information relative aux brevets

Améliorer le recours, les caractéristiques, la visibilité et l'utilisation des licences

Eduquer les professionnels concernés.

**Conclusion** : Ces quelques éléments montrent différentes facettes de l'information génétique dans la société. Faire la part entre les différents types de tests, d'information génétique dans un contexte social et médical qui évolue requiert une réflexion pluridisciplinaire, replaçant la question dans le cadre général des enjeux de l'utilisation de la génétique dans la société.

Quoi qu'il en soit la question suivante demeure : « 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? C'est un challenge pour le dialogue sociétal, un challenge de régulation, un challenge pour le système de santé, un challenge européen, un challenge international».

### **Pour plus d'information :**

Anne Cambon-Thomsen, L'information génétique dans la société de l'information. La Revue politique et parlementaire, N° sur la bioéthique, 2009 ; 1050 ; 111-121

S Aymé, G Matthijs and S Soini, Patenting and licensing in genetic testing. *European Journal of Human Genetics* (2008) **16**, S3–S9; doi:10.1038/sj.ejhg.5201929

<http://www.nature.com/ejhg/journal/v16/n1s/index.html>