

Pour toute utilisation du contenu de cette présentation, veuillez citer l'auteur, son organisme d'appartenance, le titre et la date du document, ainsi que le Forum Citoyen organisé dans le cadre du Festival Science In The City – ESOF «Enjeux éthiques de la médecine génomique» par la Plateforme «Ethique et Biosciences» de Toulouse. Merci.



**ESOF 2018**  
EUROSCIENCE OPEN FORUM  
**TOULOUSE**

Forum Citoyen 10/7/18

# « Le séquençage du génome dans la pratique médicale »

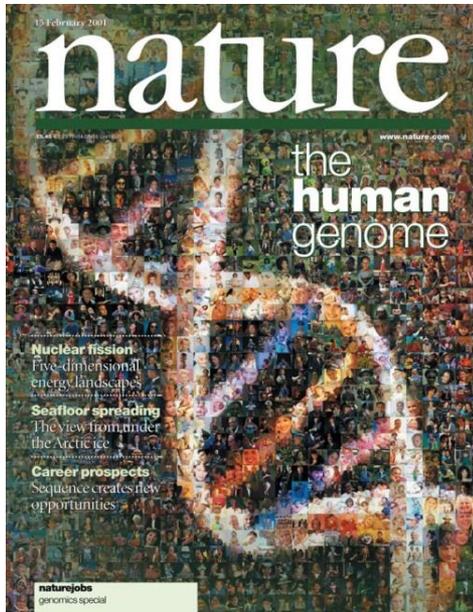
Dr. Sophie JULIA

Service de génétique Médicale Toulouse

UMR1027 – Equipe 4 « *Trajectoires d'innovations en santé : enjeux bioéthiques et impact en santé publique* »

- 
- Qu'est ce qu'une maladie génétique?
  - Quelles maladies peut on prédire ?
  - Dans quel cas les tests génétiques sont-ils envisagés ?
  - Y-a-t-il des méthodes pour le prévenir?
  - Peut on guérir les maladies génétiques?
  - Que risque-t-on à vouloir trop en savoir ?
  - Quel est le risque que j'aie hérité d'une maladie ou que je l'aie passée à mes enfants?
  - Suis-je obligé de communiquer le résultat de mon test génétique à ma famille?
  - Tout le monde peut-il se faire tester pour les risques héréditaires les plus courants?
  - Le test n'est-il pas hors de prix?
  - S'il s'avère que je suis porteur, est-ce que je ne cours pas le risque de ne plus pouvoir conclure une assurance-vie?

# Une nouvelle ère du diagnostic génétique



26 juin 2000



Remise du Plan France Médecine génomique 2025  
le 22 juin 2016 © Jean-Marie Heidinger / Inserm

- « *La médecine génomique est une révolution dans le domaine du soin et de la prévention, Elle est au cœur de l'innovation en matière de diagnostic, de pronostic, de traitements et d'administration du médicament* »

## Les tests génétiques à des fins médicales

DANS QUELLES CIRCONSTANCES CHOISIR-ON UN TEST GÉNÉTIQUE ?

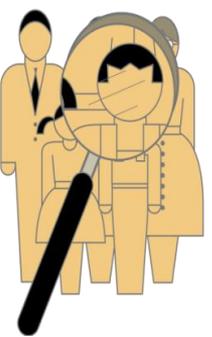
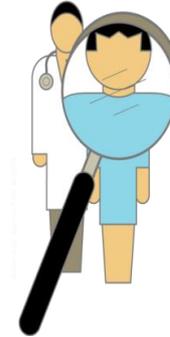
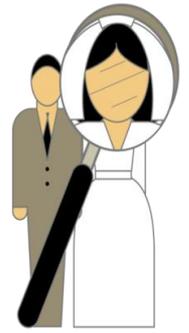
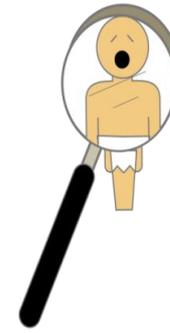
CONSEIL GÉNÉTIQUE PROFESSIONNEL

UN TEST GÉNÉTIQUE, POUR CHERCHER QUOI ?

VOTRE DÉCISION



# La génétique



## ■ Pour qui?

- Une personne malade
- Un couple
- Un apparenté

## ■ Pourquoi?

- Estimer le risque de transmission
- Estimer le risque de développer la maladie

## ■ Par qui ?

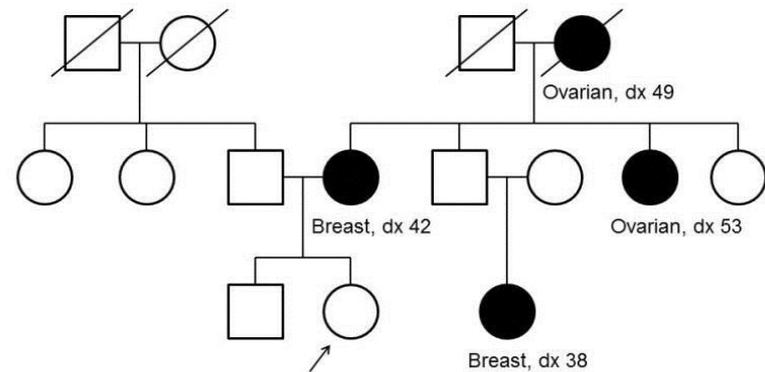
- Médecin généticien /conseiller en génétique

# My medical choice

## « L'effet Angelina Jolie »

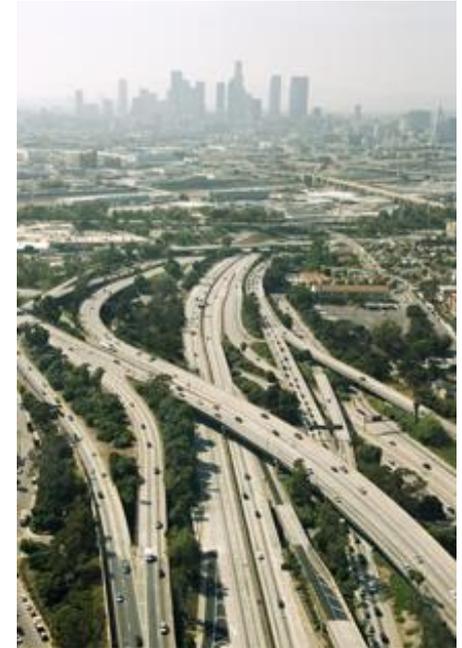


Classic *BRCA1* Pedigree



- Quel bénéfice et pour qui ?
- De quelle prévention s'agit-il ?

# En route pour le séquençage du génome en routine



**Analyse ciblée**

**Wole Exome**

**Wole Genome**

Hier

À présent

Bientôt!



# L'avancée rapide de la technologie dépasse notre capacité à gérer les informations supplémentaires



La signification médicale des données génétiques est l'enjeu majeur dans le domaine du soin.



## Quand un seul diagnostic ne suffit pas

- Jusqu'où faut-il aller et que faut-il dire aux patients ?
- Qui décide ?
- Qui est le gardien de l'information génétique
- Que reste d'un droit de ne pas savoir?
- Le savoir serait-il donc un devoir avant d'être un droit ?



# Comment préserver l'essence des valeurs cliniques?

- Ces nouvelles options cliniques nous interrogent sur la capacité du binôme médecin-patient à cheminer vers un consentement libre et éclairé



# Confusion soin recherche

- Cadre habituel: distinction recherche/ clinique
- Conséquence:
  - Trop de données
  - Changement de paradigme
  - Validité et les limites du consentement classique ?



# Que penser du dépistage génétique en cours de grossesse ?

- Aujourd'hui réservé aux maladies génétiques graves
- Généralisation en période prénatale et néonatale

Quelle société aurons nous demain?



## Quelle route prendre ?

- Un cadre responsable du développement technologique et des outils de la génétique ne peut se placer sans une analyse concomitante des valeurs en jeu.
- S'interroger sur revient à s'interroger sur le type de médecine que nous voulons.
- *" Sommes-nous sûrs que nous sommes prêts ? Je ne parle pas de la communauté scientifique , mais toute la communauté. Sommes-nous sûrs que nous sommes prêts pour cela? Avons-nous le la capacité moral ou politique pour faire face à la complexité à venir?"*

# Remerciements

- Service de génétique Médicale Toulouse
- UMR1027 – Equipe 4 « *Trajectoires d'innovations en santé : enjeux bioéthiques et impact en santé publique* »

