

## Introduction

Les nouvelles techniques de biologie moléculaire\* et la connaissance croissante du génome\* humain ont permis d'envisager un nouveau type de médecine : la médecine prédictive. A l'aide de tests génétiques, la médecine prédictive cherche à évaluer les risques de maladie. Les résultats permettent parfois de prévenir l'apparition de symptômes par la mise en place de mesures de surveillance. Mais ce diagnostic biologique n'est pas un diagnostic de certitude. Ainsi, l'exercice de cette médecine prédictive soulève des enjeux éthiques de premier plan.

<b>Section 1- Le cadre juridique de la médecine prédictive</b>	<b>2</b>
<i>A- Qu'est-ce que la médecine prédictive ?</i>	2
<i>B- A quoi sert la médecine prédictive ?</i>	2
<i>C- A quelles conditions répondent la prescription et la réalisation d'examen des caractéristiques génétiques ?</i>	2
<b>Section 2- Le cadre médical de la médecine prédictive</b>	<b>5</b>
<i>A- Les différents types de maladies concernées par la médecine prédictive</i>	5
<i>B- Les différents types de tests génétiques</i>	6
<b>Section 3- Questions à débattre à l'occasion des états généraux de la bioéthique</b>	<b>7</b>
<i>A- Consentement donné en toute connaissance de cause</i>	7
<i>B- Le « droit de ne pas savoir » et la responsabilité de la personne à l'égard de sa famille biologique</i>	7
<i>C- Transformation de l'activité médicale</i>	8
<i>D- Contrôle de la qualité – normalisation des tests génétiques – Certification des laboratoires</i>	8
<i>E- Enjeux économiques liés au développement de ces tests</i>	9
<i>F- Discrimination génétique – assurances, emploi</i>	9

## Section 1- Le cadre juridique de la médecine prédictive

### A- Qu'est-ce que la médecine prédictive ?

La médecine prédictive est une médecine qui, par la recherche de caractéristiques génétiques présentées par une personne, annonce si celle-ci est susceptible, au cours de son existence, de déclarer telle ou telle maladie. Ces maladies peuvent ne jamais se manifester. Cette médecine repose sur des statistiques (probabilités de développer une maladie) et non sur des certitudes.

Elle s'adresse par définition à des individus sains ou apparemment sains.

Il s'agit d'une médecine en plein essor (le marché des tests pour détecter des prédispositions génétiques est bien plus vaste que celui des maladies monogéniques\* et les enjeux industriels sont considérables).

### B- A quoi sert la médecine prédictive ?

La loi n'autorise les examens ADN\* qu'à des fins médicales, scientifiques ou judiciaires. Les analyses d'identification d'une personne par ses empreintes génétiques dans une finalité de preuve, sous le contrôle de l'autorité judiciaire permettent soit l'identification d'un individu par certaines singularités propres à son génome\* soit, une fois cette identification opérée, l'établissement ou la contestation d'une filiation à partir de la comparaison entre le profil ADN\* d'une personne et celui de son ou de ses ascendants supposés.

La loi du 6 août 2004 encadre l'analyse des caractéristiques génétiques à des fins médicales. Le décret d'application du 4 avril 2008 (Article R1131-1 du code de la santé publique) précise que l'analyse des caractéristiques génétiques héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal a pour objet :

- soit de poser, confirmer ou infirmer le diagnostic d'une maladie à caractère génétique chez une personne ;
- soit de rechercher les caractéristiques d'un ou plusieurs gènes susceptibles d'être à l'origine du développement d'une maladie chez une personne ou les membres de sa famille potentiellement concernés ;
- soit d'adapter la prise en charge médicale d'une personne selon ses caractéristiques génétiques.

Dans un cadre médical, les tests sont pratiqués :

- pour permettre des mesures médicales :
  - Ce sera la cas pour le polypose (colique familiale) ou le cancer du sein ;
  - Le dépistage néo-natal de la phénylcétonurie\*, systématique en France depuis 1980, permet de mettre en place un régime adapté afin d'éviter que l'enfant ne développe un retard mental sévère.
- pour permettre à la personne d'organiser sa vie en fonction d'une pathologie à venir lourdement invalidante (myopathies) ;
- pour permettre un choix éclairé en matière de procréation :
  - La connaissance de prédispositions génétiques d'une particulière gravité et incurables peut influencer sur la décision de concevoir ou non un enfant, sur son mode de conception (in vitro, in vivo), ou sur le devenir de l'embryon ou du fœtus (détruit, congelé ou développé).

### C- A quelles conditions répondent la prescription et la réalisation d'examen des caractéristiques génétiques ?

#### 1. Les caractéristiques génétiques ne peuvent être la source de discrimination

« *Nul ne peut faire l'objet de discriminations en raison de ses caractéristiques génétiques* » (article 16-13 du Code civil). Plusieurs discriminations sont envisageables :

- **Le handicap** : l'augmentation du nombre de tests génétiques disponibles contribue à mettre en exergue les caractéristiques génétiques de chacun, et favorise la stigmatisation des différences. Sans accompagnement, sans cadre protecteur, ces différences pourraient risquer d'apparaître comme de nouvelles formes de handicap, avec toutes les conséquences que cela comporte pour l'individu. Or, l'individu est plus qu'une somme de caractéristiques génétiques et ne peut être réduit à son identité biologique et génétique. Le développement de ces tests peut tendre à le faire oublier.

La loi protège actuellement contre l'utilisation discriminatoire d'informations génétiques, par exemple dans le domaine de l'emploi ou des assurances.

- **L'emploi** : Les protections légales françaises reposent sur la non discrimination en raison du patrimoine génétique et la solidarité (l'article L122-45 du code du travail qui interdit toute discrimination à l'embauche d'une personne en raison de son état de santé ou de son handicap et l'article 16-10 du code civil (loi du 6 août 2004) qui précise que « *l'étude génétique des caractéristiques d'une personne ne peut être entreprise qu'à des fins médicales ou de recherches scientifiques* »). Mais la tentation de sélectionner les individus à partir de leurs caractéristiques génétiques paraît grande pour les entreprises, et les employeurs ont déjà manifesté leur intérêt pour les tests génétiques, notamment aux États-unis. Ces protections ne pourraient-elles pas un jour être contestées? La médecine du travail protège la santé des salariés. Elle vérifie à l'embauche ou après un accident du travail qu'il n'y a pas d'incompatibilité entre un poste de travail et la santé du salarié. Par exemple, il y a inaptitude pour un hémophile à être boucher. Mais comment protéger la santé des salariés qui présenteraient un risque de maladie s'ils étaient exposés à certains produits, parce qu'ils ont une prédisposition génétique ? Et comment respecter la liberté de travailler et de choisir son métier ?
- **L'assurance** : si un individu peut contracter librement une assurance invalidité-décès, il peut s'y voir contraint par une banque s'il veut bénéficier d'un prêt important ou sur un long terme. L'assureur voudrait connaître le risque de l'assuré (risque d'invalidité ou de décès), qui empêcherait de rembourser l'emprunt. Bien que la loi du 4 mars 2002, reprise dans le code de la santé publique (L.1141-1), interdise explicitement la prise en compte des résultats de l'examen de caractéristiques génétiques d'une personne pour garantir des risques d'invalidité ou de décès, ces tests permettraient l'évaluation de ces risques chez l'assuré et une sélection dans la prise en charge ou non de celui-ci. Si l'individu veut son prêt est-il en mesure de refuser la communication des résultats de ses tests génétiques à l'assureur ? Que se passe-t-il avec la connaissance des risques génétiques ? Comment maintenir un contrat de « bonne foi » entre assureur et assuré ? A l'inverse certaines personnes pourraient faire valoir qu'on ne leur prédit pas de maladie pour obtenir un contrat d'assurance plus avantageux, au détriment des autres. Comment régler cette question ?

L'individu prédisposé à une maladie, alors même qu'il ne ressent aucun symptôme doit-il être considéré comme malade ?

## **2. Les principes régissant les règles de bonne pratique de la médecine prédictive**

- **Le consentement** : selon le code de la santé publique (R1131-4), la personne doit être préalablement informée des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, du degré de fiabilité des analyses, des possibilités de prévention et de traitement, des modalités de transmission génétique de la maladie recherchée et de leurs possibles conséquences chez d'autres membres de sa famille. Ensuite, l'intéressé garde le choix de poursuivre ou non sa démarche. S'il la poursuit, il devra exprimer son consentement par écrit.
- **La communication des résultats** : elle est prévue par les articles R. 1131-4 et R.1131-5 du code de la santé publique et le décret du 4 avril 2008. Les résultats doivent être communiqués à la seule personne concernée, par un médecin qui peut les expliquer. Après cette consultation, un suivi psychologique, social et médical est systématiquement proposé. La personne concernée peut refuser que les résultats de l'examen lui soient communiqués. Dans ce cas, le refus est consigné par écrit dans le dossier de la personne (article R1131-19). La loi

du 4 mars 2002 admet toutefois une limitation du droit de ne pas savoir : « *la volonté d'une personne d'être tenue dans l'ignorance d'un diagnostic ou d'un pronostic doit être respectée, sauf lorsque des tiers sont exposés à un risque de transmission* » (article L1111-2 du code de la santé publique). Des sanctions sont prévues pour toute personne qui ferait un usage non médical des informations génétiques (article 16-10 du code civil ; code de la santé publique, articles L1131-1 et R1131-4).

- **La conservation des résultats** : l'archivage des documents doit assurer sécurité et confidentialité. Le consentement écrit et les doubles de la prescription de l'examen des caractéristiques génétiques et des comptes-rendus d'analyses de biologie médicale commentés et signés sont conservés par le médecin prescripteur dans le dossier médical de la personne concernée, dans le respect du secret professionnel. Les comptes rendus d'analyses de biologie médicale et leur commentaire explicatif sont conservés par les laboratoires d'analyses de biologie médicale pendant trente ans et l'archivage de ces résultats est effectué dans les conditions de sécurité et de confidentialité (article R1131-20).
- **Le protocole de prise en charge** : il comprend les étapes de l'information du consultant, de la préparation au test génétique et à l'annonce des résultats, de la communication du résultat, et d'un suivi du consultant. Selon le décret du 4 avril 2008, « *le médecin prescripteur doit œuvrer au sein d'une équipe pluridisciplinaire rassemblant des compétences cliniques et génétiques* » et « *cette équipe doit se doter d'un protocole type de prise en charge et se déclarer auprès de l'Agence de la biomédecine* ». Ces mesures ont essentiellement pour fin de protéger la liberté, l'autonomie et l'intimité des personnes.

## Section 2- Le cadre médical de la médecine prédictive

Un test génétique implique l'examen de l'ADN\* d'un individu.

### A- Les différents types de maladies concernées par la médecine prédictive

#### 1. Les maladies monogéniques\*

Les maladies monogéniques\* sont liées à des modifications d'un seul gène porté par un chromosome\*. Pour ces maladies, on peut affirmer que l'identification de la mutation du gène est nécessaire et suffisante pour prédire l'apparition de la maladie avec une très forte probabilité. Il existe environ cinquante maladies monogéniques, dont une vingtaine sont parfaitement identifiées.

Dans les cas des maladies autosomiques à hérédité dominante, la présence d'un seul gène muté suffit à l'apparition de la maladie. C'est le cas notamment de l'achondroplasie, une forme de nanisme. La probabilité qu'un parent malade avec un parent sain donne naissance à un enfant atteint est alors de cinquante pour cent.

Certaines maladies n'apparaissent que chez les individus qui portent deux versions d'un gène muté. On parle alors de maladie à transmission récessive. La mucoviscidose\* est l'une des maladies liées à des mutations autosomiques récessives. Dans ce cas, si les deux parents sont porteurs d'une mutation, la probabilité que leur enfant soit malade est de vingt-cinq pour cent.

Certaines mutations sont portées par les chromosomes\* sexuels. Les femmes ayant deux chromosomes\* X, la présence d'un gène porteur de la mutation n'a pas en général de conséquence pour elles. Cependant, elles peuvent transmettre le chromosome\* X porteur de la mutation à leur fils, ce qui provoquera chez celui-ci le développement de la maladie. La myopathie de Duchenne\*, une myopathie due à un déficit de dystrophine qui permet aux muscles de résister à l'effort (sans elle, les fibres musculaires dégénèrent), est l'une des maladies liées à l'X.

Dans le cas des mutations dynamiques, la maladie apparaît de plus en plus tôt et peut être de plus en plus grave de génération en génération. C'est par exemple le cas pour les retards mentaux liés à la fragilité du chromosome X ou pour une maladie neurodégénérative appelée la maladie de Huntington\*. Si des tests génétiques présymptomatiques permettent de prédire avec une forte probabilité l'apparition d'une maladie, ils ne permettent de prédire ni l'âge de l'apparition des symptômes ni la gravité de la maladie. De plus, chez certains individus porteurs du gène muté, les symptômes caractéristiques de la maladie n'apparaissent jamais. L'expressivité variable des maladies monogéniques\* désigne le fait que l'identification d'une mutation ne permet pas de prédire les symptômes exacts que présentera l'individu.

#### 2. Les maladies multifactorielles

Les maladies multifactorielles résultent de l'intrication de facteurs génétiques et environnementaux. On distingue deux types de maladies :

- Des maladies multifactorielles se transmettent dans certaines familles de la même manière que certaines maladies monogéniques\*. C'est le cas par exemple des cancers du sein et des ovaires dits héréditaires, ou certaines formes de la maladie d'Alzheimer\*. On considère que ces maladies sont liées à la présence d'un gène majeur de susceptibilité ;
- Dans d'autres cas, les maladies multifactorielles sont plus fréquentes dans certaines familles sans qu'il soit possible d'identifier un mode de transmission classique. On parle alors de maladie complexe, dont l'apparition est influencée par un grand nombre de facteurs génétiques dont les effets sont additifs. Cela pourrait être le cas de maladies telles que la schizophrénie\*.

Alors qu'aujourd'hui les médicaments sont dosés en fonction du poids des patients, des tests pharmacologiques pourront permettre de prédire le résultat d'un traitement pharmacologique en fonction du patrimoine génétique du patient. En effet, il existe des différences individuelles d'assimilation des médicaments qui peuvent conduire chez certains à une toxicité, chez d'autres à l'inefficacité du traitement.

Des études, publiées par le New England Journal of Medicine (NEJM) et The Lancet, réalisées auprès de plusieurs milliers de patients ayant subi un infarctus du myocarde, ont permis aux chercheurs d'analyser l'efficacité d'un médicament – le clopidogrel, deuxième médicament le plus vendu au monde – selon le profil génétique des malades. Les résultats ont fait apparaître un impact important du traitement selon la présence ou non d'un ou de deux variants du gène CYP2C19.<sup>1</sup>

## **B- Les différents types de tests génétiques**

La loi encadre différents types de tests génétiques :

- test de diagnostic : confirmation de l'origine génétique d'une maladie existante
- test d'identification d'un porteur sain : personne non malade mais porteuse d'une anomalie génétique qu'elle est susceptible de transmettre à sa descendance qui, dans certaines conditions, pourra développer la maladie (exemples : mucoviscidose\*, bêta thalassémie)
- test présymptomatique : mise en évidence d'une caractéristique génétique entraînant une maladie dont les symptômes ne sont pas encore apparents (manifestations plus ou moins tardives, expression variable). La probabilité de survenue de la maladie est ici proche de 100%. Il s'agit en général de maladies monogéniques\* (exemples : maladie de Steinert, maladie de Huntington\*).
  - o Un suivi réalisé à l'hôpital de la Salpêtrière à Paris révèle que, sur les 20% de personnes à risque qui formulent une demande de test pour la maladie de Huntington\*, près d'une personne sur deux ne poursuit pas sa démarche après le premier entretien et une personne sur dix choisit de suspendre sa démarche entre le premier entretien et la prise de sang. La motivation la plus fréquente pour poursuivre la démarche est le besoin de lever le doute sur l'incertitude, suivi du souhait de préparer l'avenir et, dans quelques cas, d'envisager un diagnostic préimplantatoire\* pour assurer la naissance d'un enfant indemne.
- test de prédisposition ou de susceptibilité : présence d'une caractéristique génétique en lien avec une maladie mais d'autres facteurs sont nécessaires pour que la maladie se développe effectivement. Dans certains cas, il est possible de reconnaître les personnes particulièrement exposées à manifester l'affection (gène unique ou gènes différents mais localisés et identifiés), on parle de test de prédisposition. Dans d'autres cas, la probabilité de survenue de la maladie est faible voire très faible car elle dépend de nombreux facteurs (exemples : maladies neurodégénératives ou cardiovasculaires), on parle de test de susceptibilité.

---

<sup>1</sup> Le Monde du 4 janvier 2009

## Section 3- Questions à débattre à l'occasion des états généraux de la bioéthique

La réflexion éthique ne peut manquer de s'interroger sur la difficulté de proposer de tels tests génétiques qui ne prédisent que des risques, sans qu'une prévention efficace soit envisageable dans tous les cas. De plus, on peut se demander si l'offre toujours croissante de tests génétiques, relayée par les média, ne crée pas, ipso facto, un devoir de savoir.

### A- Consentement donné en toute connaissance de cause

James Watson, co-découvreur de l'ADN\*, a accepté que soit séquencée et publiée dans la revue Nature l'intégralité des ses propres gènes à l'exception d'un, dont il sait qu'il peut prédisposer à la maladie d'Alzheimer\*. Sa grand-mère étant morte de cette maladie, il s'est opposé à découvrir ses propres risques. Il savait que s'il était porteur de la maladie, la médecine ne lui serait pour l'instant d'aucun secours faute de traitement.

S'il existe un droit de savoir, le droit de ne pas savoir prend une résonance particulière dans cette nouvelle médecine qui peut transformer le futur en menace. L'incertitude peut donc être vécue comme un espace de liberté pour certains. Mais au-delà de l'individu, toute la société se trouve interpellée par cette question complexe qui engage la responsabilité médicale. « *La médecine ne devrait pas confronter les personnes à un destin qui les enferme, peut-être innassumable, sans s'être interrogée d'abord sur le sens de cette traque.* »<sup>2</sup>

En ôtant à la mort sa qualité de certitude indéterminée, les tests prédictifs produisent une inversion du sens de la temporalité : l'existence n'est plus la réalisation d'un projet mais l'exécution d'un programme (génétique). Le résultat du test génétique prédictif a une portée pratique et symbolique essentielle, car il peut signifier une condamnation ou, au contraire, il peut être extraordinairement libérateur. Comment évaluer les critères classiques de bénéfices et d'effets néfastes pour prescrire à un sujet « à risque » le recours à un examen qui lui donnera un statut tout à fait insolite – pas encore malade mais déjà différent de ceux qui ne sont pas porteurs d'altérations génétiques et qui transforme radicalement, d'un seul coup, tout le reste de sa vie malgré l'absence de symptômes pathologiques ? Comment préserver l'autonomie et la liberté de choix des patients face aux pressions de la médecine, de la société ou des fabricants de tests génétiques ?

### B- Le « droit de ne pas savoir » et la responsabilité de la personne à l'égard de sa famille biologique

Les tests génétiques fournissent des informations relatives au patrimoine génétique. Or, celui-ci représente un des éléments fondamentaux de l'identité biologique et caractérise l'unicité et la spécificité du soi. Mais en même temps, cette identité est partagée par d'autres personnes (membres de la famille, descendants) ce qui introduit dans la relation médecin-patient d'autres sujets individuels et collectifs qui, tout en étant tiers par rapport à la relation première entre médecin et patient, partagent avec celui-ci des traits génétiques.

On peut se demander si la personne n'a pas l'obligation morale de réaliser un test génétique si ce dernier peut aider certains membres de sa famille. De même, on peut penser que, si une personne réalise un test génétique, elle a la responsabilité de prévenir les proches concernés par le résultat. En pratique, le médecin est tenu de convaincre le consultant, si un test génétique est réalisé, d'informer les apparentés pour qui cette information serait pertinente « *le médecin informe la personne ou son représentant légal des risques que son silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés dès lors que des mesures de prévention ou des soins peuvent être proposés à ceux-ci* » (article L.1131-1 du code de la santé publique). Or, l'obligation morale de diffusion de l'information médicale dans la famille constitue parfois une lourde charge. Que faire alors lorsque le consultant refuse de transmettre ces informations ? Il s'agit de maintenir un équilibre entre le respect de la vie privée du consultant, le secret médical, et la mise en danger de tiers.

---

<sup>2</sup> Didier Sicard, président d'honneur du Comité consultatif national d'éthique, extrait de « La Médecine sans le corps : une nouvelle réflexion éthique », éd. Plon, 2002

De même la volonté de savoir de certains peut contrecarrer le désir de ne pas savoir d'autres personnes de la famille. Comment contraindre dans ce cas, le consentant au strict respect du secret médical ?

### C- Transformation de l'activité médicale

Les tests génétiques modifient la relation entre le médecin traitant et son patient. La recherche de la « bienfaisance » - soigner le malade – n'est plus la finalité première de la démarche médicale et cette nouvelle perspective a des implications éthiques importantes, là où le respect de l'autonomie doit prendre le pas sur le principe de bienfaisance. La prédiction d'une maladie n'a de sens que si un projet de prévention ou de traitement existe. Sinon cette médecine ne peut que générer de l'angoisse face à l'avenir. Didier Sicard<sup>3</sup> estime que s'il était possible de réduire les risques ainsi détectés, il serait dangereux de vouloir toujours aller vers le moindre risque : « *nous irions vers une société qui, finalement, a perdu tout espoir* ». En effet, le médecin ne risque-t-il pas d'enfermer la personne dans une destinée préétablie et réductrice, censée la caractérisée ?

Avec le développement de l'internet, en particulier dans le champ de la génétique, les principes déontologiques et les droits des malades (consentement informé, suivi individualisé, secret médical...) sont fragilisés. A cet égard, et à titre d'exemple, les professionnels de santé (biologistes, médecins) qui participent aux activités des sites internet offrant des tests en accès libre sont confrontés à la difficulté de garantir aux clients internautes le respect de ces principes qui ont fondés jusqu'à présent la relation médecin/patient.

### D- Contrôle de la qualité – normalisation des tests génétiques – Certification des laboratoires

Un nouveau protocole européen adopté en mai 2008 demande désormais à tous les pays membres de « *s'assurer que les services offerts en matière de génétique répondent aux critères généralement reconnus de validité scientifique et de validité clinique* »<sup>4</sup>. Dans le même esprit, l'Inserm estime que « *les tests génétiques doivent, sauf exception, rester des actes de biologie médicale effectués sur la base d'une prescription médicale* » et doivent être effectués « *dans le cadre d'une approche intégrée comportant la réalisation technique, la pratique du conseil génétique et l'organisation de la prise en charge préventive ou clinique* ». Mais ces démarches sont de plus en plus dépassées par l'irruption de tests en accès libre via Internet, pour lesquels aucune garantie n'existe. Actuellement, plus de 1 000 tests génétiques sont disponibles. Entre 2001 et 2007, le nombre de tests génétiques a été multiplié par 3 avec un coût s'évaluant entre 200 et 2 000 euros.

La diffusion incontrôlée de publicité et la mise en vente libre sur Internet des tests génétiques en l'absence de conseil génétique approprié risque de les banaliser et de les transformer en bien de consommation.

Les résultats des tests génétiques proposés par des sociétés privées qui mesurent à partir de quelques cellules prélevées à l'intérieur de la joue, la susceptibilité aux maladies communes comme le diabète, les affections cardio-vasculaires, ou les rhumatismes, ne sont guère exploitables car la plupart des maladies sont multigéniques, c'est-à-dire liées à plusieurs gènes. Elles sont aussi en relation avec des facteurs d'environnement qu'il est très difficile d'étudier. Ainsi annoncer un excès de risque vis-à-vis d'une maladie en raison de la présence d'un gène sans tenir compte du reste ne veut pas dire grand-chose. Ainsi, les tests sur Internet posent de nombreux problèmes, notamment sur leur fiabilité, leur confidentialité, leur impact psychologique et sur la capacité des utilisateurs à en interpréter correctement les résultats. Pierre Le Coz demande « *quel motif peut-on mettre en avant pour empêcher les gens d'accéder à leur « moi génétique » ? Notre culture individualiste est axée sur la connaissance de soi et l'autonomie. Quelles valeurs peut-on dorénavant lui opposer ?* »<sup>5</sup>

---

<sup>3</sup> Didier Sicard lors de sa participation à la préparation de l'exposition de la Cité des sciences de la Villette à Paris sur la médecine prédictive

<sup>4</sup> Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales.

<sup>5</sup> Pierre Le Coz, professeur de philosophie à la faculté de médecine de Marseille et vice-président du Comité consultatif national d'éthique – Tribune publiée par La Croix le 9 janvier 2009.

## E- Enjeux économiques liés au développement de ces tests

L'évaluation économique de la médecine prédictive est complexe. Elle dépend du nombre de personnes concernées par la maladie, des moyens de prévention disponibles, de la valeur prédictive des tests, des coûts liés à la mise en œuvre des tests de dépistage et à la prise en charge médicale des personnes identifiées à risque (coûts des examens complémentaires, des soins, du suivi, des arrêts de travail...).

On considère généralement que les programmes, pour lesquels le coût par année de vie gagnée est inférieur à deux fois le PNB par tête (soit 50.000 euros en France), sont acceptables d'un point de vue de l'économie de la santé. Pour les tests de prédisposition, le principal problème réside dans la détection de personnes à risque mais dont la maladie ne se développera jamais.

## F- Discrimination génétique – assurances, emploi

A la frontière de la culture et de la science, les expressions « test génétique de prédisposition » et « test génétique présymptomatique » véhiculent toutes deux une conception fortement déterministe de l'influence des gènes dans le développement des maladies. Paradoxalement, si d'un point de vue scientifique il est largement admis que le déterminisme génétique n'est pas strict, sur le plan culturel l'action des gènes est perçue comme majeure dans le déterminisme de l'action. Ce qui fait dire à Pierre Le Coz<sup>6</sup> qu'« *en dix ans, le savoir sur l'homme a changé et modifié les mœurs et contribué au virage biologique de l'individualisme* ». Dans ce contexte, assurance et entreprise manifestent un intérêt certain pour les tests génétiques.

Les assureurs pourraient souhaiter utiliser le résultat de tests génétiques lors de l'évaluation du risque à assurer, au même titre que d'autres données médicales, dont les antécédents familiaux. Et les demandeurs pourraient souhaiter révéler volontairement leur statut génétique afin d'obtenir des primes meilleur marché. Or, l'assurance ne peut fonctionner que si les risques sont correctement évalués, et ce dans l'intérêt de l'assureur comme dans celui de l'assuré. Mais la majorité des tests génétiques prédictifs, en l'état actuel, ne sont pas suffisamment fiables ni précis pour être pris en compte par les assureurs : ils ne peuvent prévoir l'âge exact de début de la manifestation de la pathologie, ou la gravité des symptômes et, dans le cas de maladies multifactorielles, l'incapacité de prédire si les individus développeront la maladie en question. Dans ces conditions, l'usage des tests génétiques prédictifs dans l'assurance demande de prendre en compte leur utilité réelle, qui n'est pas toujours évidente.

Le législateur bioéthique de 2004 a souhaité sanctionner le détournement de finalités des examens des caractéristiques génétiques lorsqu'il ne sont pas utilisés à des fins médicales ou scientifiques. Ainsi un assureur ne peut exiger la réalisation d'un test génétique, ni la présentation des résultats d'un test existant d'un candidat à l'assurance. Ce dernier ne peut pas davantage revendiquer un test qui lui serait favorable. Il en est de même à l'embauche dans le domaine de l'emploi.

Une réflexion sur les systèmes de solidarité doit aussi être menée pour les individus à risque médical aggravé, qui se trouvent de ce fait inassurables ou paient une surprime élevée : une aide ne devrait-elle pas leur être proposée ? C'est en ce sens qu'a été conclue par exemple la convention AERAS avec les organismes de prêts bancaires. Par ailleurs, la notion de prédictivité dépasse celle d'examens génétiques, d'autres types d'examen biologiques ou par imagerie peuvent apporter des informations engageant l'avenir médical d'une personne.

---

<sup>6</sup> Idem

## LEXIQUE

<b>ADN (ou acide désoxyribonucléique)</b>	Molécule, retrouvée dans toutes les cellules vivantes, qui renferme l'ensemble des informations nécessaires au développement et au fonctionnement d'un organisme. L'ADN est aussi le support de l'hérédité car il est transmis lors de la reproduction.
<b>Alzheimer</b>	La maladie d'Alzheimer est la cause principale de démence des personnes âgées. Elle affecte certaines parties du cerveau qui contrôlent la mémoire, la pensée et la capacité de s'exprimer et conduit à une détérioration progressive des facultés intellectuelles.
<b>Chromosome</b>	Les chromosomes sont des structures situées au niveau du noyau de la cellule, ils contiennent des milliers de gènes.
<b>DPI (Diagnostic préimplantatoire)</b>	Forme précoce de diagnostic prénatal, consistant à rechercher sur des embryons conçus <i>in vitro</i> avec les spermatozoïdes et les ovules des deux parents, une maladie génétique grave et incurable qui peut être transmise par les parents. Cet examen est pratiqué à titre exceptionnel. Il vise à replacer, dans l'utérus de la mère, un ou deux embryons indemnes de la maladie, les autres embryons étant conservés, donnés à la recherche ou détruits.
<b>DPN (Diagnostic prénatal)</b>	Ensemble de pratiques médicales ayant pour but de détecter <i>in utero</i> chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité.
<b>Génome</b>	Ensemble du matériel génétique d'un individu encodé dans son ADN.
<b>Huntington</b>	Maladie génétique qui entraîne la perte progressive des fonctions motrices et intellectuelles. Les premiers symptômes apparaissent habituellement entre l'âge de 30 et de 45. La maladie progresse lentement et la sévérité des symptômes peut changer considérablement selon les patients. La maladie évolue vers le décès en moyenne 15 à 20 ans après le diagnostic.
<b>Maladie monogénique</b>	Maladie pour laquelle il est établi qu'un seul gène est impliqué.
<b>Mucoviscidose</b>	Maladie génétique fréquente qui atteint les systèmes respiratoires et digestifs. C'est une maladie grave et mortelle due à la modification de la composition du mucus (viscosité plus élevée qu'à la normale) qui s'accumule dans les voies respiratoires et digestives entraînant obstruction des bronches et occlusions intestinales. La maladie peut s'exprimer de façon très différentes selon les personnes.
<b>Phénylcétonurie</b>	Maladie génétique grave en relation avec un trouble du métabolisme de la phénylalanine (acide aminé d'origine alimentaire). Elle affecte un nouveau-né sur 16 000 et est responsable d'une arriération mentale progressive en l'absence de traitement approprié. En France et dans de nombreux pays, on réalise un dépistage systématique de la phénylcétonurie à la naissance.
<b>Schizophrénie</b>	Pathologie psychiatrique d'évolution chronique, débutant généralement à l'adolescence ou au début de l'âge adulte. Elle se traduit par des altérations de la perception de la réalité (délires), des troubles cognitifs, et des dysfonctionnements sociaux et comportementaux plus ou moins importants.