



Centre Sèvres - Paris
Facultés jésuites

L'essor des tests génétiques

Tout prédire et tout prévenir ?

Quels bénéfices/risques ?

Mardi d'Ethique publique
Paris, mardi 5 février 2019, 19h15-20h45

P. Bruno Saintôt, sj
Responsable du Département Ethique biomédicale, Centre Sèvres, Paris

Problématique et objectifs

Après les mises au point scientifiques et éthiques du Pr Munnich

- **Reformulation de la problématique générale et des questionnements éthiques (en fonction de ce qui aura été dit par le Pr Munnich).**
- **Examen de quelques propositions d'extension de l'usage des tests génétiques (Rapport du député Jean-Louis Touraine)**
- **Réponse à la question : « Quels repères éthiques pour les tests génétiques et pour quelle société ? »**

Plan

- I. Un système d'information, d'accompagnement et de responsabilité**

- II. Examen critique de quelques propositions avant le dépôt de loi (Rapport Touraine)**

- III. Quelle éthique pour quelle société ?**

Partie I

- I. Un système d'information,
d'accompagnement et de responsabilité**

Un système d'information, d'accompagnement et de responsabilité

Savoirs scientifiques sur la génétique et représentations collectives de la maladie, de la santé, de la vie acceptable

Désirer et vouloir savoir (ou pas)
quelque chose de soi-même,
pour soi-même et pour d'autres

Probabilité de maladie ou handicap ?

dépistage

Certitude de maladie ou handicap ?

diagnostic

Pouvoir « comprendre » (ou pas)
cette information pour soi-
même, et pour d'autres.

Signification pour soi-même ? Et pour
d'autres : parentèle, descendance

Intégration dans sa vie présente ?

Projection dans la vie à venir ?

Un système d'information, d'accompagnement et de responsabilité

Savoirs scientifiques sur la génétique et représentations collectives de la maladie, de la santé, de la vie acceptable

Représentations, valeurs, normes

Information et accompagnement

Devoir agir, décider d'agir, consentir à agir (ou pas) pour soi-même

personnelles

familiales et des proches

médicales

Sociales et économiques

Devoir agir, décider d'agir, consentir à agir (ou pas) pour d'autres

Parentèle présente

Descendance à venir

Malades ayant la même maladie

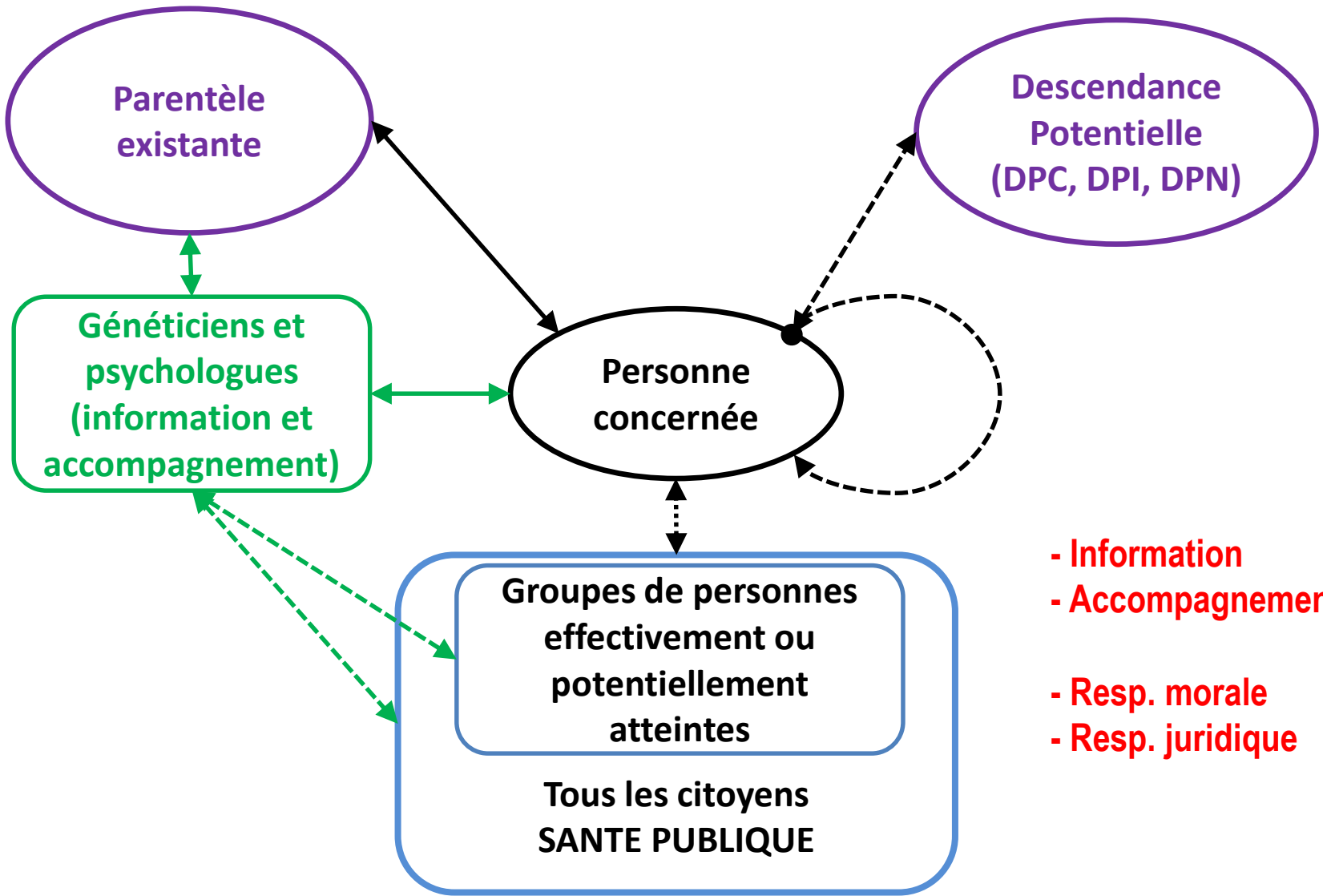
Santé publique

Normes éthiques communes, et normes juridiques (intégrant l'économie)

Un système d'information, d'accompagnement et de responsabilité

Savoirs scientifiques, représentations collectives de la maladie, de la santé, de la vie acceptable

Information et accompagnement



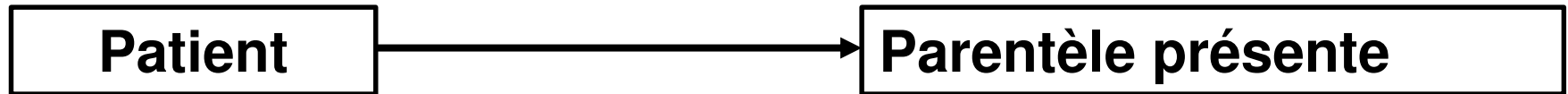
Normes éthiques communes, et normes juridiques

Information, dépistage et diagnostic génétiques

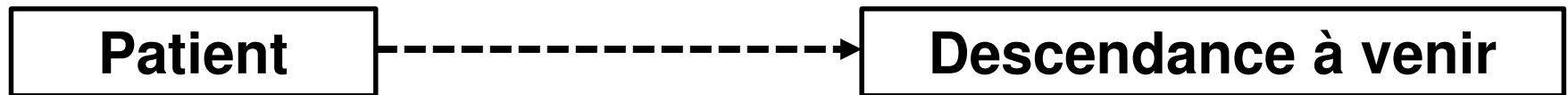
Types de responsabilités pour la personne



Responsabilité de connaissance, de prévision, de décision ou consentement pour soi-même



Responsabilité d'information



Responsabilité de transmission



Responsabilité sociale

Quelle éthique des tests génétiques ?

Intérêt et ambivalence de l'information pour soi-même

- **Comme l'autonomie du patient est un principe éthique et juridique majeur, il y a des tests parce que des personnes « veulent savoir » ou, plus généralement, « consentent à faire des tests ».**
- **Ce n'est pas la même chose de « vouloir » ou de « consentir ».**
- **Le droit exige le « consentement de la personne » pour tout acte médical (Code santé publique L1111-4)**
- **En médecine, le consentement est formulé sous contrainte et tout l'enjeu éthique sera d'analyser la contrainte qui pèse sur le consentement ou le suscite.**

Quelle éthique des tests génétiques ?

Intérêt et ambivalence de l'information pour soi-même

- **Pourquoi « vouloir savoir » ou « consentir à un test » ?**
 - pour se préparer au mieux psychologiquement et médicalement à affronter la maladie présente ou prédite,
 - pour avoir plus de chance de traitement précoce voire de guérison,
 - pour pouvoir aider d'autres personnes de sa parentèle,
 - pour éviter de transmettre une maladie génétique à sa descendance,
 - parce que l'on subit des pressions diverses (peur des souffrances, influences des proches ou de la société).

Quelle éthique des tests génétiques ?

Intérêt et ambivalence de l'information pour soi-même

- **Pourquoi ne pas « vouloir savoir » ?**

- parce que l'on n'est pas prêt psychologiquement,
- pour ne pas risquer d'être enfermé dans la maladie,
- parce qu'il n'existe pas de traitement,
- pour ne pas affronter l'épreuve de le dire à la parentèle.

Quelle éthique des tests génétiques ?

personnelle, médicale, économique, sociale, politique

Ethique générale de la prédiction et de la mise à disposition des résultats des tests

- Qui peut le faire et avec quel motifs ?
- Quelle utilité si absence de traitement ?
- Pratiqués, contrôlés et interprétés par qui ? (Etat ou sociétés privée : cf. *23andMe, MyHeritage*)
- Quelles représentations sociales de la maladie (notamment déficiences intellectuelles dont la T21) ?
- Qui peut disposer des données génétiques ? (malade, médecins, parentèle, associations de malades concernés, assurance, employeur, etc.)
- Comment est régulé le marché des données génétiques ?

Quelle éthique des tests génétiques ?

personnelle, médicale, économique, sociale, politique

Ethique de l'annonce des résultats des tests

- Quel droit à ne pas savoir ?
- Quel accompagnement dans quel cadre institutionnel et avec quelles compétences ? (Généticien, psychologues ?)
(Imagine, Centres maladies rares, DIU sur les maladies génétiques avec une approche transdisciplinaire à la Pitié-Salpêtrière (Alexandra Durr et Marcela Gargiulo)).
- Quel accompagnement des proches ?

Quelle éthique des tests génétiques ?

personnelle, médicale, économique, sociale, politique

Ethique de l'information de la parentèle

- Quelle obligation morale et quelle obligation juridique d'informer pour la personne concernée ?
- Quel cadre institutionnel ? Quelle procédure ?
- Quel accompagnement des proches ?

Quelle éthique des tests génétiques ?

personnelle, médicale, économique, sociale, politique

Ethique de la transmission de la vie

- Quelle responsabilité morale et juridique pour la descendance ?
- Quelle responsabilité morale et juridique devant la société ?
Quelle place des maladies et du handicap dans la société?
- Quel contrôle social et politique ?
- Quel usage des techniques de DPC, DPI, DPNI et pourquoi?

Partie II

- **Examen critique de quelques propositions avant le dépôt de lois (limitation au rapport Touraine)**

Le nouveau cadre de la médecine des 4P

Des évolutions de la médecine

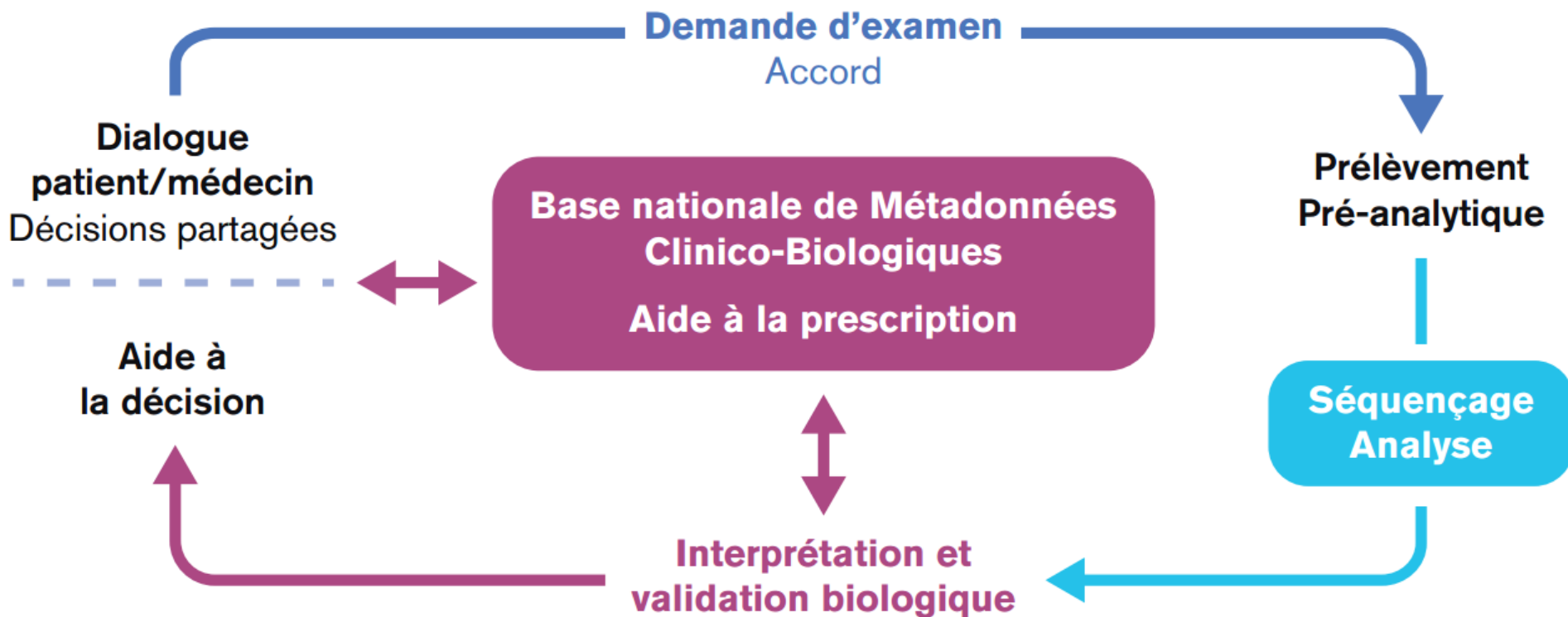
- Une conceptualisation récente prenant en compte les évolutions de la génétique et de l'informatique.
 - Personnalisée (ou plutôt de Precision)
 - Préventive
 - Prédictive
 - Participative

Le nouveau cadre de la médecine des 4P

Des évolutions de la médecine

- L'intégration de la médecine génomique dans le système de santé est considérée comme souhaitable, inéluctable, source d'efficacité, d'économie et de choix.

Parcours générique : demande d'examen, préanalytique, analytique, interprétation biologique, rendu



Evolution proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

Assemblée nationale, *Rapport d'information par la mission d'information sur la révision de la loi relative à la bioéthique, Présenté par Xavier Breton (Président) et Jean-Louis Touraine (Rapporteur), Rapport n°1572, 15 janvier 2019, 378 p.) (noté RT)*

• **Le choix du rapport est dû :**

- Au fait qu'il est un rapport d'une mission parlementaire destiné à préparer la révision de la loi relative à la bioéthique.
- Au fait qu'il s'écarte de façon claire et consciente du modèle de la bioéthique française décrit par le Conseil d'Etat.
L'application de toutes les mesures conduirait à une autre bioéthique française.

Évolutions proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

- **Une extension de toutes les conditions des dépistages et diagnostics sous condition « d'accompagnement ».**

« **Proposition n° 24** Proposer le dépistage préconceptionnel afin d'identifier :

- les mutations génétiques responsables d'une pathologie monogénique grave survenant chez l'enfant ou l'adulte jeune ;
- les gènes actionnables.

Proposition n° 25 Étendre les indications du diagnostic préimplantatoire à la recherche des aneuploïdies.

Proposition n° 26 Accompagner l'extension des indications du diagnostic prénatal non invasif par un encadrement approprié.

Proposition n° 27 Promouvoir la profession de conseiller en génétique » (RT, p. 291)

Évolutions proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

Proposition du dépistage préconceptionnel (DPC)

- **Détection, chez les deux membres d'un couple, des gènes dont la transmission à des enfants futurs provoquerait des maladies graves.**
- **Permis aujourd'hui dans le cas de familles avec risque de transmission d'une maladie génétique monogénique, sous la condition d'un cas avéré.**
- **La proposition est donc d'ouverture du DPC à d'autres sans condition d'un cas avéré.**

Evolutions proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

Proposition du dépistage préconceptionnel

- **Pour justifier la proposition, le rapport Touraine reprend l'avis du CCNE (Avis n°129) de permettre le dépistage :**
 - Pour éviter une **pathologie grave** chez un enfant à naître, en l'absence de toute indication préalable d'un risque précisément identifié.
 - également pour les **gènes dit « actionnables »** qui, lorsqu'ils sont mutés, entraînent « une pathologie ou une susceptibilité à une pathologie pour laquelle des mesures de prévention peuvent être trouvées » (ex : BRCA et cancer du sein)

Evolutions proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

Proposition du dépistage préconceptionnel : questions éthiques

- ***Destinataires*** : tous ? avec une contrainte désormais pesant sur tous les couples ? Mais qu'est-ce qui justifiera de ne pas inclure les donneurs de gamètes dans le d'AMP avec tiers donneur ?
- ***Incertitude*** : le DPC ne donne pas toujours une certitude de transmission mais une probabilité. Qu'en faire ?
- ***Incertitude*** : le DPC n'écarte pas les mutations *de novo*.

Evolutions proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

Proposition du dépistage préconceptionnel : questions éthiques

- ***Ampleur du test*** : panel de gènes, exome, génome ?
- ***Coût du test*** : en fonction de l'ampleur et du bénéfice attendu (moins de malades !). Qui supporte le coût, l'Etat ? Quelle politique de santé publique et pourquoi une priorité de remboursement ?
- ***Objectifs de détection*** : « maladies monogéniques graves » : pourquoi s'arrêter aux maladies monogéniques graves ? Qui sera le garant de la non-extension ?
- ***Objectifs de détection*** : « gènes actionnables » comme BRCA1 et BRCA2 et pourtant la pénétrance est incomplète. Le syndrome Angelina Jolie pour tous ?

Evolutions proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

Proposition du dépistage préconceptionnel : questions éthiques

- **Qualification** : personne n'a défini officiellement ce qu'est une « maladie grave » (sauf la T21 par un arrêté en 2009 revu en 2018 !).

- **Qualification** : pour limiter l'extension de la définition d'une « maladie grave », le CCNE suggérait une liste de « pathologies monogéniques graves » établie par l'ABM.

« [...] le dépistage préconceptionnel ne devrait concerner qu'un panel de mutations considérées comme responsables de pathologies monogéniques graves, survenant chez l'enfant ou l'adulte jeune, selon une liste volontairement restreinte établie et mise à jour par l'ABM. Les pathologies de survenue tardive ou associées à certains gènes de prédisposition seraient exclues de cette liste. » (CCNE, *Avis 129*, p. 68-69)

- **Légitimité et eugénisme** : Quelle légitimité de l'ABM ?
Quelles formes d'eugénisme étatique et libéral ?

Evolution proposées pour les tests génétiques

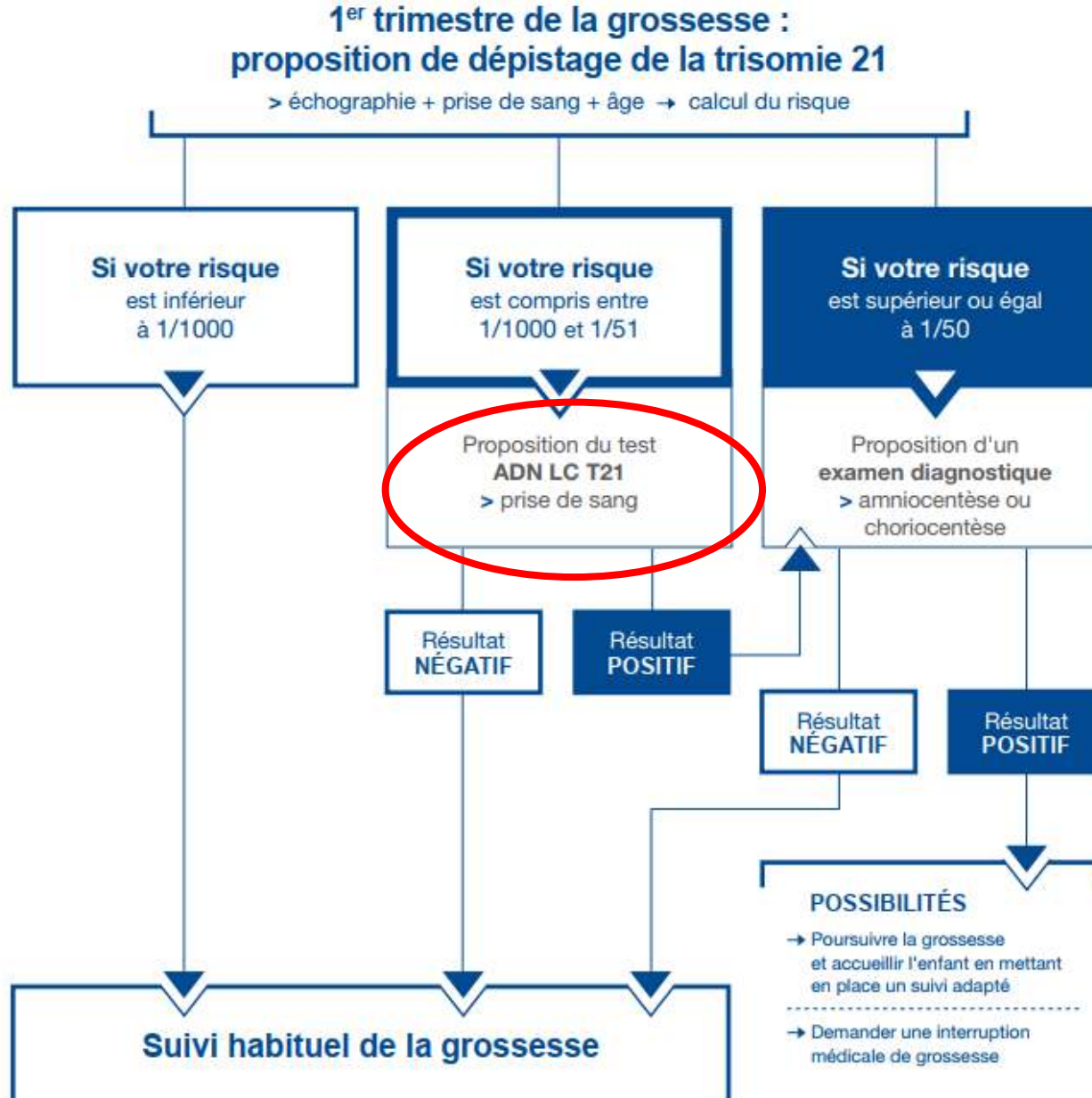
Les propositions du rapport Touraine

Extension du DPNI (test sur l'ADNlc)

- **Objectif inchangé** : détecter une « affection d'une affection d'une particulière gravité »
« Le diagnostic prénatal s'entend des pratiques médicales, y compris l'échographie obstétricale et fœtale, ayant pour but de détecter in utero chez l'embryon ou le fœtus une affection d'une particulière gravité. »
(CSP L2131-1)
- **Technique** : étude génétique de l'ADN libre du fœtus circulant dans le sang maternel. Extension possible à l'ensemble du génome fœtal.
- **Avantage** : technique non invasive et de plus en plus précise même si elle ne sert encore qu'au dépistage (probabilité) et non au diagnostic.

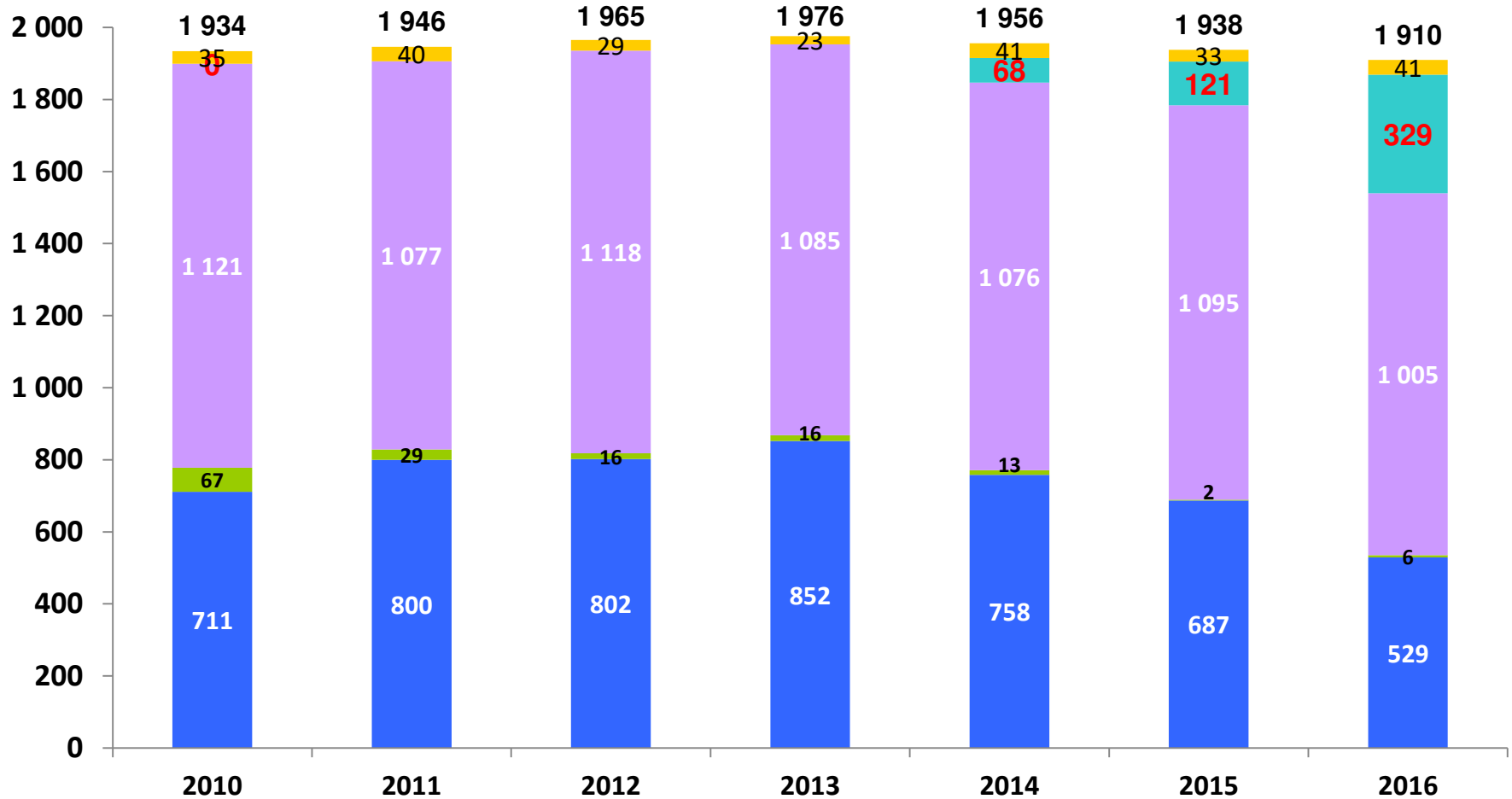
Organisation DPN avec extension test ADNlc

L'organisation préconisée par la HAS en décembre 2018 pour la T21



Utilisation croissante DPNI dépistage T21

Tests gén. sur l'ADN libre circulant dans le sang maternel pour T21



Total

■ Autres indications

■ Dépistage positif d'anéuploïdies sur ADN foetal circulant dans le sang maternel

■ Signe d'appel échographique

■ Age maternel isolé ou sans motif médical

Evolutions proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

Extension du DPNI (test sur l'ADNlc)

- ***Evolution induite*** : court-circuitage des CPDPN (Centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal) car le résultat peut être obtenu avant le délai légal de l'IVG (14 SA)

« Lorsqu'une anomalie fœtale est détectée, il appartient aux CPDPN d'attester qu'il existe une forte probabilité que l'enfant à naître soit atteint d'une affection d'une particulière gravité réputée comme incurable au moment du diagnostic. » (Ministère des affaires sociales, de la santé et des droits des femmes, Arrêté du 1er juin 2015 déterminant[...])

- **Le RT voit bien le problème éthique mais juge :**

« Que l'interruption de grossesse soit désignée IVG ou IMG, elle aurait de toute façon été pratiquée et elle sera moins traumatisante si effectuée plus tôt. » (RT, p. 190)

- ***Problème éthique*** : extension de la sélection (eugénisme libéral)

Évolutions proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

Extension du DPI à la détection d'aneuploïdie (DPI-A)

- ***Existant*** : Le DPI n'est autorisé que par

« Un médecin exerçant son activité dans un centre pluridisciplinaire de diagnostic prénatal » (CPDPN) qui « doit attester que le couple, du fait de sa situation familiale, a une forte probabilité de donner naissance à un enfant atteint d'une maladie génétique d'une particulière gravité reconnue comme incurable au moment du diagnostic » (CSP L2131-4).

- ***But de la modification*** : écarter aussi les embryons porteurs d'un nombre anormal de chromosomes (aneuploïdies). (cf. trisomies 13, 18, 21, X et Y).

Evolution proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

Extension du DPI à la détection d'aneuploïdie (DPI-A)

- ***Justification de l'extension*** : par les difficultés d'implantation de l'embryon et la survenue fréquente de fausses couches, qu'il faut réduire !
- Autre justification par le fait que le DPI-A est pratiqué dans d'autres pays...
- ***Problème*** : Le RT est pourtant conscient que ces anomalies ne sont pas toutes létales (notamment la T21) mais il n'en tient pas compte pour le jugement éthique.
- ***Ethique*** : vers une sélection accrue des embryons avant DPI dans le cadre d'une augmentation des DPI

Évolutions proposées pour les tests génétiques

Les propositions du rapport Touraine

Bilan éthique de ces évolutions proposées.

- **Ethique de l'embryon** : Le statut éthique de l'embryon va continuer à être fragilisé (y compris par les propositions sur la recherche) et les sélections d'embryons vont se développer (DPN et DPI).
- **Ethique du curseur sans interdits ni seuils** : L'extension des tests génétiques est prévisible et ne sera pas régulée par un interdit fondamental mais par un curseur variable, qui va continuer à se déplacer.
- **Conscience d'un accompagnement nécessaire**. La seule modalité proposée pour faire face aux difficultés est de valoriser la profession de conseiller génétique (quelle formation, quelle éthique ?).

Partie III

III. Quelle éthique pour quelle société ?

Ethique de l'information scientifique

- **Corriger la compréhension déterministe de la génétique par l'épigénétique.**

« Le mythe du gène, support du programme de la vie, est tel que cela conduit à l'illusion qu'une connaissance parfaite du génome d'un individu donnerait accès à la réalité et au destin de la personne. C'est cette image à laquelle renvoie une métaphore comme celle du grand livre de la vie dont il suffirait de connaître l'alphabet et la syntaxe génétiques pour parvenir à l'essence de l'être. Or, une telle conception est scientifiquement inacceptable et éthiquement dangereuse. »

(CCNE, *Avis n° 6, Génétique et médecine : de la prédiction à la prévention*, Paris, 30 octobre 1995)



Ethique de la pré-diction et de l'annonce

- **Comment assumer personnellement et collectivement des probabilité de déclenchement de maladie ?**
- **Etre conscients de l'impact des paroles de pré-dictions négatives sur les personnes, qui sont prononcées dans les familles et dans la relation médicale. Voir les cas décrits à partir de la consultation de la Pitié-Salpêtrière.**
- **Ne pas inquiéter avec des probabilités de déclenchement de maladies qui sont incurables (éviter syndrome Angelina Jolie)**

Ethique de la pré-diction et de l'annonce

Que faire en cas de pénétrance incomplète ?

- Les syndromes de prédisposition au cancer présentent fréquemment une pénétrance incomplète (cf. gène BRCA1 et BRCA2 de prédisposition au cancer du sein).



Ethique sociale : place des vulnérabilités

- **Il y a une insistance actuelle sur la non discrimination et la non stigmatisation mais les indignations qui en résultent sont souvent sélectives.**
- **Les handicaps et spécialement le handicap mental (cf. Trisomie 21) et le handicap psychique (psychiatrie) doivent faire l'objet d'attentions renouvelées.**
- **Le CCNE voit bien l'impact des « processus de normalisation » qui sont à l'œuvre à la faveur du développement des tests génétiques. Mais conclusion ?**
 - « La collectivité a le devoir ici de veiller à ce que les progrès de la liberté des uns n'en viennent pas à réduire la liberté de choix des autres dans un processus de normalisation qu'il est difficile d'anticiper et de maîtriser.
 - Comment garantir une liberté de choix lorsque les progrès techniques et des processus de normalisation rendent de plus en plus subversif de ne pas tout mettre en œuvre pour éviter la naissance d'un enfant handicapé ? » (CCNE, *Avis 129*, p. 37)**

Ethique sociale : place des vulnérabilités

Une autre conception de la normalité et du handicap

- **A la suite des travaux de Georges Canguilhem, nous pourrions défendre, comme le CCNE en 2013, une autre conception de la « normalité ».**

« Il semble, aujourd'hui, qu'une manière de conceptualiser la santé serait d'insister sur la capacité humaine d'adaptation et de résilience, ainsi que sur le devoir de la société de lui donner les moyens d'accéder, de manière autonome, au meilleur état « physique, mental et social » possible.

Dans ce contexte, ne pourrait-on envisager, comme un défi à notre conception du rapport entre santé et normalité, que les handicaps et les maladies s'inscrivent aussi dans les « caractéristiques du fonctionnement des membres de l'espèce humaine. **La normalité humaine englobe(ra)it donc le handicap et la maladie** ».

(CCNE, Questions éthiques associées au développement des tests génétiques fœtaux sur sang maternel, 25 avril 2013, p. 40)

Ethique sociale : place des vulnérabilités

- Prendre le point de vue des plus vulnérables pour développer la solidarité et corriger les représentations sociales, et donc pour développer l'éthique des tests génétiques.
- **Le Conseil d'Etat donne comme critère de « mesurer l'impact des décisions envisagées sur les catégories les plus vulnérables de la société ».**

« La notion de solidarité doit s'appréhender de manière aussi bien individuelle que collective. Elle implique d'entendre la douleur de familles confrontées à des anomalies génétiques familiales lourdement handicapantes, la souffrance des individus qui se voient refuser la possibilité de concrétiser leur projet parental, ou de malades confrontés à un diagnostic sombre de maladie incurable. **Elle impose aussi, dans une logique plus systémique, de mesurer l'impact des décisions envisagées sur les catégories les plus vulnérables de la société (handicapés, personnes âgées dépendantes, populations étrangères ou en situation de précarité).** »

(Conseil d'Etat, *Révision de la loi de bioéthique : quelles options pour demain ?*, Étude adoptée en assemblée générale le 28 juin 2018, p. 40)

Ethique sociale : place des vulnérabilités

- Quelle définition d'une « maladie d'une particulière gravité » ? Définition médicale, sociétale ? Quelles sont les influences et les idéaux sociaux qui la conditionne ?
- Faut-il faire une liste ? Pourquoi ? Qui est l'arbitre ?
- Si la liste est ratifiée par le droit, il s'agirait d'une forme eugénisme d'Etat puisque l'Etat contribuerait à associer systématiquement à des pathologies des formes d'exclusion sociale.

- Prendre en compte les trois significations de la maladie en anglais.
 - **Desease (dis-ease : mal-aise) : La maladie-OBJET** conceptualisée, verbalisée et traitée par la science médicale.
 - **Inness : la maladie-SUJET** comme expérience subjective vécue par le malade.
 - **Sickness : la maladie-SOCIAL** comme fait social mobilisant représentations, discours, reconnaissance, soutien, statut.

Ethique sociale : place des vulnérabilités

L'interrogation sur le statut particulier de la T21

- **En 2013, le CCNE a bien pointé le problème de la déclaration spécifique de la T21 parmi les maladies d'une particulière gravité.**
- **Que faisons-nous – ou pas ? – avec l'argument de la discrimination et de la stigmatisation ?**

« Voulant limiter tout risque de stigmatisation et de discrimination et préserver la singularité de chaque situation familiale, le législateur n'a pas retenu le principe d'une liste a priori de maladies pour lesquelles une demande d'IMG serait recevable. **Il existe pourtant une tension éthique entre l'absence de cette liste et la mention spécifique de la trisomie 21 ouvrant au diagnostic prénatal, voire à l'IMG.** Cette attitude est-elle toujours envisageable devant la quantité considérable d'informations que peut induire la lecture de l'ADN du fœtus à un temps précoce de sa vie prénatale? »

(CCNE, Avis 120, *Questions éthiques associées au développement des tests génétiques fœtaux sur sang maternel*, 25 avril 2013)

Ethique sociale : place des vulnérabilités

L'interrogation sur le statut particulier de la T21

- **Le CCNE a peut-être contribué à faire prendre conscience du problème posé par la seule mention de la T21 par l'arrêté du 23 juin 2009.**
- **Un nouvel arrêté du 14 décembre 2018 efface la mention de « particulière gravité » à propos de la T21 pour ne décrire que les bonnes pratiques de dépistage et diagnostic de la T21.**
- **L'insistance sur la T21 est cependant maintenue dans les représentations sociales, les pratiques de DPN, et dans le droit**

(Ministère de la santé, Arrêté du 14 décembre 2018 modifiant l'arrêté du 23 juin 2009 modifié fixant les règles de bonnes pratiques en matière de dépistage et de diagnostic prénatals avec utilisation des marqueurs sériques maternels de trisomie 21, JORF n°0294 du 20 décembre 2018)

Ethique sociale : place des vulnérabilités

L'interrogation sur le statut particulier de la T21

La majorité des personnes avec une trisomie 21 peuvent, comme tout le monde, développer des relations affectives et mener une vie gratifiante pour elles-mêmes et leurs proches. L'éducation et l'accompagnement sont des facteurs importants pour le développement et l'épanouissement de ces enfants puis de ces adultes.

Pour en savoir plus rapprochez-vous de professionnels de santé et d'associations, telle que Trisomie 21 France (coordonnées à la fin de ce document).

Ethique sociale des données de santé

A qui profitent les données génétiques numériques ?

- **Possibilités de faire examiner l'ensemble du génome à des coûts relativement bas par des sociétés étrangères.**
- **Propositions non réglementées de tests génétiques à des fins médicales, récréatives ou généalogiques (MyHeritage).**
- **Une sanction actuelle par le code pénal. Applicable ?**
CP Article 226-28-1 : « Le fait, pour une personne, de solliciter l'examen de ses caractéristiques génétiques ou de celles d'un tiers ou l'identification d'une personne par ses empreintes génétiques en dehors des conditions prévues par la loi est puni de 3 750 € d'amende. »
- **A qui doivent profiter les données de santé (individu, malades porteurs de la même maladie, système global de santé ?)**

Ethique sociale des données de santé

Accès aux données généalogiques + tests génétiques (Déc. 2018)

Ancestry Service



Get a breakdown of your global ancestry by percentages, connect with DNA relatives and more. You can **add health reports** (without spitting again) at any time for an additional fee. [learn more](#)

~~\$99~~ \$69

add to cart

Health + Ancestry Service



Get an even more comprehensive understanding of your genetics. Receive 90+ online reports on your ancestry, traits and health - and more.


[learn more](#)

~~\$199~~ \$139

add to cart

Ethique sociale des données de santé

Accès aux données généalogiques + tests génétiques (Déc. 2018)

 Genetic Health Risk reports*

5+ reports

BRCA1/BRCA2 (Selected Variants)

[Learn more](#)

Genetic risk based on a limited set of variants for breast, ovarian and other cancers

3 variants in the BRCA1 and BRCA2 genes; relevant for Ashkenazi Jewish descent

Age-Related Macular Degeneration

Genetic risk for a form of adult-onset vision loss

3 variants in the ABCA4 gene; relevant for European descent

Alpha-1 Antitrypsin Deficiency

Genetic risk for lung and liver disease

2 variants in the SERPINA1 gene; relevant for European descent

Celiac Disease

Genetic risk for gluten-related autoimmune disorder

2 variants near the HLA-DQB1 and HLA-DQA1 genes; relevant for European descent

G6PD Deficiency

Genetic risk for a form of anemia

1 variant in the G6PD gene; relevant for African descent

Hereditary Hemochromatosis (HFE-Related)

Genetic risk for iron overload

2 variants in the HFE gene; relevant for European descent

Factor V Leiden (Factor V G1691A)

Genetic risk for harmful blood clots

2 variants in the F2 and F5 genes; relevant for European descent

Late-Onset Alzheimer's Disease

Genetic risk for a form of dementia


1 variant in the APOE gene; variant found and studied in many ethnicities

Parkinson's Disease

Genetic risk for a form of movement impairment

2 variants in the LRRK2 and GBA genes; relevant for European, Ashkenazi Jewish, North African Berber descent

[See sample report](#)

 Wellness reports

5+ reports

Alcohol Flush Reaction

Deep Sleep

Genetic Weight

Lactose Intolerance

Muscle Composition

Saturated Fat and Weight

Sleep Movement

*** [...] The test is not intended to tell you anything about your current state of health, or to be used to make medical decisions**

Ethique sociale des données de santé

Quelle confidentialité et quelle solidarité ?

- **Quelle confidentialité des informations génétiques (entreprises, assurances ?)**
- **Quels risques de stigmatisation et de discrimination de certaines catégories de personnes ?**
- **Quelles remises en cause de la solidarité ? Pourquoi ne faut-il pas accepter des modèles d'assurance réservés à certaines catégories de risque ?**

« 99 Aujourd'hui, avec l'accessibilité rendue plus facile et peu onéreuse au séquençage du génome, a été évoquée l'idée de personnes qui, ayant eu la preuve de leur excellent génome, pourraient se regrouper pour faire des mutuelles à faible coût, puisqu'à faible risque, ce qui constituerait une atteinte à la solidarité. » (CCNE, *Avis 129*, note 99, p. 65)

Ethique sociale et politique

Quelle conception de l'autonomie et de son lien à la solidarité ?

Autonomie d'indépendance et d'autodétermination

- Réclamation du libre accès aux techniques et aux résultats, voire au remboursement de ces tests (solidarité nationale !), au nom du droit de savoir?
- Mais quelle autonomie avec des résultats en forme de probabilité ?
- Quelle justification à l'appel à la solidarité ?

Autonomie d'interdépendance ou relationnelle

- Insistance sur la nécessaire information et le nécessaire accompagnement par des professionnels (médecins et psychologues) pour interpréter de façon juste les informations et pour accompagner le processus de prise de décision selon un modèle de participation (L1111-4).

Quels risques de dérives eugéniques ?

- **Le mot « eugénisme » continue à déranger en raison de l'histoire ?**
- **Les risques de « dérive eugénique » sont jugées infondées par le RT.**

« Si la technique [DPNI] ne permet aucunement d'aboutir au droit à l'enfant parfait, au sens de droit opposable, elle serait toutefois susceptible d'encourager le « droit à ne pas faire naître un enfant imparfait », effleurant « l'imaginaire eugénique ». Pour ceux qui ont une peur permanente de la dérive eugénique, une telle voie ne ferait qu'accroître la pression sur les familles ayant fait le choix d'accueillir un enfant considéré comme trop différent et fort éloigné des critères de la norme sociale.

Comment lever les craintes d'un potentiel eugénisme, que le rapporteur juge, en conscience, infondées ? » (RT, p. 197)

- **Un risque fondé malgré l'avis et la tranquille assurance du rapporteur ?**

Quels risques de dérives eugéniques ?

- **Le RT ne veut pas faire la distinction classique entre *eugénisme d'Etat* et *eugénisme libéral*.**
- **Dans l'*eugénisme d'Etat*, les mesures eugénistes sont imposées et organisées par l'Etat.**
- **L'*eugénisme libéral* résulte de la conjonction des volontés libres qui restent cependant sous l'influence sociale des idéaux de la vie acceptable.**

« L'eugénisme peut être désigné comme l'ensemble des méthodes et pratiques visant à améliorer le patrimoine génétique de l'espèce humaine. Il peut être le fruit d'une politique délibérément menée par un État et contraire à la dignité humaine. **Il peut aussi être le résultat collectif d'une somme de décisions individuelles convergentes prises par les futurs parents, dans une société où primerait la recherche de l'« enfant parfait », ou du moins indemne de nombreuses affections graves** » (Conseil d'État, *La révision des lois de bioéthique. Étude adoptée par l'assemblée générale plénière le 9 avril 2009*, La Documentation française, 2009, p. 40)

Quels risques de dérives eugéniques ?

- **En 2007, le président du CCNE, Didier Sicard, n'hésitait pourtant pas à parler « d'éradication sociale ».**

« Et il me paraît hautement préoccupant que l'on passe d'un dépistage généralisé à une forme d'éradication sociale.

Le cas des trisomies 21 et 18 en est un exemple paradigmatique. Tout s'est passé comme si la science avait cédé à la société le droit d'établir que la venue au monde de certains enfants était devenue non souhaitée, non souhaitable. Et les parents qui désireraient la naissance de ces enfants doivent, outre la souffrance associée à ce handicap, s'exposer au regard de la société et à une forme de cruauté sociale née du fait qu'ils n'ont pas accepté la proposition faite par la science et entérinée par la loi. » (Didier Sicard, « La France au risque de l'eugénisme », *Le Monde*, 4-5 février 2007 (à l'époque président du CCNE))

- **Pourquoi sommes-nous devenus collectivement incapables d'un tel constat? Il y a bien une pratique que l'on peut qualifier d'eugénique sur la T21.**

Quels risques de dérives eugéniques ?

- **Le RT affirme pourtant que, concernant la trisomie 21, la pratique actuelle « aboutit déjà dans la quasi-totalité des cas détectés par DPN à une interruption médicale de grossesse » alors que (sic !)** :

« Le Pr. Israël Nisand reconnaît lui-même que « la trisomie 21 est l'une des maladies génétiques les moins graves » et que « les trisomiques sont des enfants affectueux, heureux, qui ne se suicident pas et qui aiment la musique ». (RT, p. 197)

- **Il ne suffit donc pas de pouvoir être affectueux, heureux, non suicidaire et amoureux de la musique pour pouvoir vivre...**
- **On aimerait au moins un autre langage un peu plus délicat et respectueux dans un rapport officiel...**

Quels risques de dérives eugéniques ?

DPN : éviter la transmission « d'une maladie d'une particulière gravité »

Tableau DPN10. Issue des grossesses selon la pathologie diagnostiquée en 2016

Anomalies chromosomiques détectées	Né vivant		Interruption médicale de grossesse		Perte fœtale		Mort-né ou mort néonatale précoce		Non renseigné		Total
	N	%	N	%	N	%	N	%	N	%	N
Trisomie 21	84	4,4%	1 472	77,1%	62	3,2%	4	0,2%	288	15,1%	1 910
Trisomie 18	12	1,7%	545	75,8%	67	9,3%	13	1,8%	82	11,4%	719
Trisomie 13	4	1,4%	214	77,3%	25	9,0%	10	3,6%	24	8,7%	277
Syndrome de Turner et syndromes associés	51	17,5%	161	55,3%	30	10,3%	1	0,3%	48	16,5%	291
Syndrome de Klinefelter et syndromes associés	24	63,2%	4	10,5%	0	0,0%	1	2,6%	9	23,7%	38
Trisomie X	15	57,7%	2	7,7%	0	0,0%	1	3,8%	8	30,8%	26
47 XYY et Autres dysgonosomies	19	47,5%	6	15,0%	0	0,0%	0	0,0%	15	37,5%	40
Triploïdies	0	0,0%	97	63,8%	37	24,3%	0	0,0%	18	11,8%	152
Autres anomalies déséquilibrées	90	19,1%	297	63,2%	27	5,7%	2	0,4%	54	11,5%	470
Anomalies à priori équilibrées	309	73,9%	13	3,1%	4	1,0%	0	0,0%	92	22,0%	418
Total	608		2 811		252		32		638		4 341

Quels risques de dérives eugéniques ?

- **Le RT affirme qu'il faut requalifier « ce que d'aucuns dénoncent comme un risque de dérive eugénique » comme « le détestable reflet d'une société trop peu fraternelle ».**

« Au-delà, la réflexion éthique ne peut manquer de relever que le choix des parents sera d'autant plus libre – et, par conséquent, la tentation eugéniste d'autant moins forte – que notre société saura consentir les efforts nécessaires pour accueillir toute personne, quel que soit son handicap, quelles que soient ses ressources, à tout âge de la vie, dans des conditions dignes, en vue de lui permettre de s'épanouir et de construire son humanité comme nous le voulons pour nous-mêmes. **Ce que d'aucuns dénoncent comme un risque de dérive eugénique n'est autre que le détestable reflet d'une société trop peu fraternelle.** » (RT, p. 198)

- **Comment alors prendre en compte l'attente actuelle de fraternité ? Apprentissage d'une autre manière commune de vivre ?**
- **Mais alors la T21 et le handicap sont des enjeux de fraternité qui nécessitent des interdits fondamentaux...**

En tenant compte de toutes ces remarques, il nous faut continuer, posément, à débattre collectivement de la question posée par le CCNE :

« Quel monde voulons-nous pour demain ? »

Merci !