

Les tests génétiques nous font porter une lourde responsabilité. Les choix à faire ne sont jamais neutres et les choix individuels sont tributaires des représentations sociales. Une réflexion sur les valeurs que la société souhaite porter est à poursuivre.

Patrick Gaudray

Directeur de recherche au CNRS, généticien, ancien membre du Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la santé (CCNE)

Génétique et relativité de la liberté de choix

Le consentement est une obligation légale dans le cadre des soins, liée à la nature de la relation médecin-malade, et dans celui d'une expérimentation ou d'une recherche clinique. Il faut pourtant se rappeler qu'il est né du Code Nuremberg, source de l'éthique médicale et de la bioéthique, et donc avant toute chose un texte juridique issu d'un procès pénal international. L'application de ses principes a demandé des décennies, pour que se généralise une prise de conscience de l'impérieuse nécessité de respecter l'autonomie de la personne au travers de son consentement. Le CCNE a abordé dès octobre 1984 (avis n° 2) la question du consentement lors des essais de nouveaux traitements chez l'homme, en amont même de la loi dite Huriet-Sérusclat de 1988 sur la recherche impliquant des sujets humains.

De l'autonomie à la liberté : la primauté du choix

Le consentement doit être libre, c'est-à-dire dépourvu de contrainte, et éclairé, c'est-à-dire précédé d'une information. L'information nécessaire au consentement tente de rééquilibrer une relation entre un médecin (qui sait) et un patient (qui ignore), tentative fragile puisque l'adhésion légale à une proposition qui lui est faite maintient le patient dans une relation de dépendance vis-à-vis du médecin ou du chercheur. Le CCNE a, dans son avis n° 109 de 2010, souligné que l'information, notamment grâce à l'accès facilité à Internet, n'est plus aujourd'hui le privilège d'élites mais un droit revendiqué par tous au titre de la démocratie. De plus, donner un vrai choix au patient, c'est ne pas s'arrêter à communiquer

une information medicoscientifique, ni à respecter un standard moral d'honnêteté et de précision, mais envisager la manière dont elle est reçue et perçue. La science et la médecine donnent fréquemment l'impression que, dans une situation (pathologique) donnée, le consensus des connaissances conduit à une proposition binaire qu'on ne peut donc qu'accepter ou refuser. C'est réduire sa liberté que d'élaborer son consentement (ou non) uniquement sur la base de ce consensus, qui n'est qu'un des éléments qui peuvent et doivent être pris en compte par un patient informé.

Le consentement correspond à une « *acceptation totale et réfléchie d'une valeur reconnue comme vraie*¹ ». S'il se réfère à une vérité reconnue et sincère, le consentement butte, de manière intrinsèque, sur la notion d'incertitude, qui, elle, est consubstantielle à la science. L'information la plus complète possible qui préside, en théorie, au consentement devrait donc faire mention de l'incertitude et du doute. Et si le doute existe, il n'est plus de vérité à laquelle on se doit d'adhérer totalement pour consentir. On est alors dans le registre du choix, celui d'opter pour une solution plutôt qu'une autre, pour une « vérité » plutôt qu'une autre.

Génétique et séquence d'ADN, des outils de libération ou d'aliénation

L'évolution de notre connaissance des mécanismes moléculaires de l'hérédité conduit la génétique à promettre beaucoup, notamment

1. Définition du Centre national de ressources textuelles et lexicales (CNRTL).

pour l'amélioration de la santé et l'optimisation thérapeutique. Notre capacité de séquencer des génomes humains nous rend très enclins à le faire, avec ou sans motivation médicale. Les progrès formidables de nos capacités techniques sont créateurs de besoins dans des domaines tels que l'identification des personnes (médecine légale et criminologie) ou la généalogie (recherche d'apparentés génétiques, par exemple), domaines dont ils se nourrissent en retour.

L'analyse des données du séquençage d'ADN fournit une information pleine d'incertitude. Pourtant, nous acceptons que soit établi un lien direct entre notre génome et nous (en tant que personne), ce qui laisse à penser que nous serions totalement déterminés par notre ADN et sa séquence. Il existe bien un déterminisme génétique, et il n'est pas question de minimiser la part que notre héritage génétique joue dans notre vie. Mais en faire un absolu témoigne d'une vision réductrice, et donc simpliste, des rapports entre notre hérédité et nous. De plus, il faut rappeler que nous sommes là dans le champ d'un savoir en construction, sur le terrain de l'incertitude.

Le CCNE, dans son avis n° 124 de 2016, soulignait : « *La complexité biologique ne peut, pas plus que d'un déterminisme génétique, s'accommoder de l'idée qu'un génome standard serait définissable. [...] Parler de gènes normaux et de gènes mutés est une aberration [...]. Il existe des mutations rares ou fréquentes, on parle plutôt de variants dont certains provoquent des maladies et d'autres pas.* » S'il est impossible de définir un « génome normal », au sens « d'idéal génétique », comment les progrès des connaissances en génomique humaine déplacent-ils les frontières entre le normal et le pathologique ? Où se situe le début d'une maladie d'origine génétique ? Est-ce lorsqu'un variant génétique est découvert dans la séquence d'ADN d'une personne, ou lorsque les premiers symptômes apparaissent ? Qu'en est-il alors de la prévention, et de la relation entre prédiction et prévention ? Pourrait-on admettre la mise en place d'une carte d'identité génétique ? La génomique en tant que médecine prédictive créera-t-elle des devoirs comportementaux en annonçant telle ou telle prédisposition ? Limitera-t-elle, ou augmentera-t-elle l'équité devant l'accès aux soins ?

Tests génétiques, une menace pour la vie privée ?

Les tests génétiques, de plus en plus accessibles

et donc de plus en plus nombreux², alimentent des bases de données, privées pour la plupart, dont la dimension (*big data*) impose que le stockage et l'analyse des données soient réalisés par une petite quantité d'entreprises sélectionnées pour leur capacité à faire le travail. On peut s'interroger sur la possibilité que cela induise une certaine forme d'appropriation qui est incompatible avec le libre partage de l'information et l'accès ouvert (*open access*), qui constituent à la fois le fondement et la justification des analyses de grandes quantités de données de santé. N'est-ce pas à ce niveau que se situent les menaces les plus grandes sur l'anonymat et la vie privée ?

De fait, la notion de vie privée s'est adaptée à l'extension d'Internet et des réseaux sociaux, et le partage volontaire de grandes quantités d'informations personnelles est devenue une caractéristique de nos sociétés. Certains y voient la fin de la vie privée, alors qu'il ne s'agit sans doute que d'un changement, drastique certes, de sa signification. La vie privée se réfère aujourd'hui principalement au droit à l'oubli et au choix personnel de ce qui peut être partagé, au consentement, au contrôle de ses propres données personnelles en termes de choix informé. Cela revendique une grande transparence et signifie une capacitation (*empowerment*) de la personne à la source des données.

Les médecins et les chercheurs en biologie savent bien comment rendre anonymes des données de santé, et ainsi comment gérer les liens entre données personnelles (genre, âge, localisation géographique...) et données médicales. Le lien entre ces données et les analyses génomiques amène un risque de rupture de l'anonymat. En effet, une séquence d'ADN est tout sauf anonyme, puisqu'elle est, par définition, identifiante. On peut même considérer que lier les données personnelles de santé à des échantillons biologiques, qui pourront être facilement séquencés ou reséquencés à n'importe quel moment, met en danger l'anonymat. Aujourd'hui encore, l'éparpillement des fichiers de données, de santé notamment, semble garantir contre cette menace. Pourtant, ces mêmes fichiers deviennent de plus en plus facilement interconnectables, grâce aux outils informatiques qui progressent et deviennent plus efficaces et efficaces. Ainsi, les relations de « parenté » génétique sont de plus en plus faciles à

2. On estime que plus de 12 millions de tests génétiques, principalement de nature généalogique, ont été effectués à ce jour, dont plus de la moitié en 2018.

établir : quand la justice américaine a utilisé des données de généalogie génétique pour résoudre des crimes impunis, des affaires classées, quand la recherche individuelle des origines génétiques d'une personne née d'une insémination avec sperme de donneur anonyme (IAD) est devenue possible, même en contravention avec la loi française³.

Face à de telles évolutions, certains pensent qu'il faudrait mettre un frein à ces développements, qu'il faudrait rendre les coffres-forts plus forts. Mais les freins s'usent à force de s'en servir, et aucun coffre n'est inviolable. D'autres estiment qu'il serait préférable de focaliser nos efforts sur l'éducation des donneurs de prélèvements biologiques (malades et bien-portants), et sur la mise au point d'un système légal qui protégerait efficacement contre le mésusage des données de séquence, et en contrôlerait l'utilisation plutôt que vainement tenter d'en éviter la diffusion.

Place du choix entre le droit de ne pas savoir et le devoir de savoir

Les progrès techniques de la génétique moléculaire ont ouvert un nouveau champ de la médecine, la « médecine prédictive », qui permet d'obtenir des diagnostics présymptomatiques à n'importe quel moment de la vie, avant même la conception, puis des diagnostics préimplantatoire et prénatal. Des diagnostics et des dépistages⁴ dont on réussit encore à contenir l'étendue et la portée. Nous avons vu plus haut qu'il existe un déterminisme génétique que certains veulent assimiler à un destin. Le connaît-il le bon moyen de pouvoir lui échapper ?

Dans son avis n° 46 de 1995, le CCNE soulignait que « *l'ignorance est rarement facteur de liberté, et la connaissance de sa susceptibilité à des affections évitables rend l'individu responsable d'en tirer les conséquences. Il est après tout admis par tous que c'est en assumant son destin que l'on peut exercer au mieux sa réelle liberté, qui ne serait sans cela que velléité. Il n'empêche que l'on ne peut manquer de s'interroger sur la signification réelle de l'exercice de sa liberté par une personne à laquelle ses prédispositions génétiques ne laissent que le choix entre une*

3. Dupont G. Comment Arthur Kermalvezen, né d'un don de gamètes anonyme, a retrouvé son géniteur. Le Monde du 16 janvier 2018. http://www.lemonde.fr/societe/article/2018/01/16/comment-arthur-kermalvezen-ne-d-un-don-de-gamete-anonyme-a-retrouve-son-geniteur_5242544_3224.html

4. La frontière entre diagnostic et dépistage devient de plus en plus floue, au fur et à mesure que se développent nos capacités d'analyse des génomes.



existence parfois terriblement contrainte ou des mutilations à visée préventive, et le risque d'une maladie incurable.»

Devenant de plus en plus globale, l'analyse génétique répond parfois aux questions qu'on se pose, et de plus en plus à celles qu'on ne se pose pas. Autrefois qualifiées d'incidentes, d'accidentelles, des informations secondaires aux résultats génétiques sollicités lors d'un test deviennent monnaie courante. Comment les gérer? Certains, comme le Collège américain des généticiens cliniciens, ont proposé une forme d'obligation (morale? éthique? légale?) à transmettre tout résultat sur les altérations génétiques figurant dans une liste décidée par... eux-mêmes! Il y aurait ainsi un devoir de savoir. La loi française, qui fait une obligation de transmettre aux apparentés des données de prédisposition à des maladies d'origine génétique d'une particulière gravité, va dans le même sens. Que reste-t-il alors d'un droit de ne pas savoir?

En affirmant : « À mon sens, dans le cas d'un projet parental, si un risque non négligeable de transmission d'une maladie est connu, le droit de ne pas savoir s'efface devant le devoir de savoir » [3], le philosophe Bernard Baertschi résume les termes d'un débat qui, à mon sens, doit rester ouvert.

Facteurs de liberté, les tests génétiques, qui sont aujourd'hui proposés de façon plus sûre et plus efficace, nous font également porter une lourde responsabilité. Ils nous l'imposent à tous, et pas seulement aux futurs parents dans le cadre d'un test prénatal. Les choix qu'ils entraînent ne sont jamais neutres, et les choix individuels sont tributaires des représentations sociales, en particulier de la maladie et du handicap⁵, qui contribuent à affirmer un devoir de bonne santé, voire un « droit » à la bonne santé de l'enfant à naître. Notre responsabilité collective est de poursuivre une réflexion libre sur les choix de valeurs que la société devrait porter si on lui en donnait l'opportunité. 📌

5. On pense au défi majeur pour les couples qu'est la capacité à affronter les perceptions collectives négatives du handicap potentiel d'un enfant à venir.

Bibliographie générale

1. Agence nationale de la sécurité du médicament et des produits de santé (ANSM). Comités scientifiques spécialisés temporaires (CSST). Communiqué des données de sécurité des vaccins obligatoires pour les enfants de moins de 2 ans. 2018. <https://www.ansm.sante.fr/L-ANSM/Comites-scientifiques-specialises-temporaires/Comites-scientifiques-specialises-temporaires/CSST-Consultation-publique-sur-la-communication-des-donnees-de-securite-des-vaccins-obligatoires-pour-les-enfants-de-moins-de-2-ans> (consulté le 10/10/2018).
2. Aristote. *Éthique à Nicomaque*. Paris : Vrin, 1994.
3. Baertschi B. Diagnostics génétiques. Droit de ne pas savoir ou devoir de savoir? *Médecine/Sciences*, mai 2015, vol. 31, 5 : 561-65.
4. Beauchamp T. et Childress J. *Principles of Biomedical Ethics*. Oxford : OUP USA, 2013.
5. Berche P. et Lefrère J.-J. L'enquête Tuskegee sur la syphilis. *La Presse médicale*, décembre 2010, vol. 39, 12 : 1324-29.
6. Burton-Jeangros C. Le malaise des indécis face aux vaccins. *Reiso.org*, 2014. <https://www.reiso.org/articles/themes/ethique/309-le-malaise-des-indecis-face-aux-vaccins>
7. Bury Jacques A. *Education pour la santé. Concepts, enjeux, planifications*. Bruxelles : De Boeck, 1998.
8. Calain P. et Poncin M. Reaching out to Ebola victims : Coercion, persuasion or an appeal for self-sacrifice? *Social Science & Medicine*, 2015, vol. 147 : 126-133.
9. Caria A., Arfeuillère S., Loubières C. Changer les regards sur la santé mentale. *La Santé en action*, 2017, 439 : 38-40.
10. Champenois-Rousseau B., Rosman S., Vassy C. L'information sur le dépistage prénatal de la trisomie 21 en France, Angleterre et Pays-Bas. *Profession Sage-Femme*, 2014, 202 : 20-25.
11. Champenois-Rousseau B., Vassy C. Les échographistes face au dépistage prénatal de la trisomie 21. Le difficile arbitrage entre excellence professionnelle et éthique du consentement. *Sciences sociales et Santé*, 2012, 30, 4 : 39-62.
12. Comité consultatif national d'éthique (CCNE). Questions éthiques soulevées par une possible pandémie grippale. Avis n° 106, 2009. www.ccne-ethique.fr
13. Comité consultatif national d'éthique (CCNE). Questions éthiques soulevées par une possible pandémie grippale. Avis n° 106, 5 février 2009. www.ccne-ethique.fr
14. Comité consultatif national d'éthique (CCNE). Refus de traitement et autonomie de la personne. Avis n° 87, 2005.
15. Conseil d'État. Ordonnance du 16 août 2002. www.conseil-etat.fr
16. Delfraissy J.-F. Informations sur la grippe A (H1N1), 11 septembre 2009, à l'Institut national de la santé et de la recherche médicale (Inserm).
17. Desclaux A., Diop M. et Doyon S. Peur et confinement. Perceptions du suivi des contacts et impact social au Sénégal et en Guinée. In : Hofman M. et Au S. (dir). *La Politique de la peur. Médecins sans frontières et l'épidémie d'Ebola*. Waterloo : Renaissance du livre, 2017 : p. 277-303.
18. Desclaux A., Ndione A. G., Badji D. et Sow K. La surveillance des personnes contacts pour Ebola : effets sociaux et enjeux éthiques au Sénégal. *Bull. Soc. Pathol. Exot.*, févr. 2016, vol. 109, 4 : 296-302.
19. Durand G. et al. *L'Autonomie à l'épreuve du soin*. Nantes : Editions Nouvelles Cécile Defaut, 2015.
20. European Center for Disease Prevention and Control (ECDC). Rapport sur la question de l'hésitation vaccinale. ECDC, 25 avril 2017. <https://ecdc.europa.eu/en/publications-data/catalogue-interventions-addressing-vaccine-hesitancy>
21. European Center for Disease Prevention and Control (ECDC). Vaccine Schedule. 2018. <https://vaccine-schedule.ecdc.europa.eu/>
22. Favre R. et al. How important is consent in maternal serum screening for Down syndrome in France? *Prenatal Diagnosis*, 2007, 27 : 197-205.
23. Freud S. *Deuil et mélancolie*. (1re édition en 1915.) In : Œuvres complètes. Paris : Presses Universitaires de France, 1994 : 261-83.