

considérée comme ayant constitué une aide à la prise de décision alors même qu'elle n'a pas été comprise, notamment en ce qui concerne la nature probabiliste du résultat et la nature de la ou des pathologies susceptibles d'être dépistées [21, 47]. D'autre part, l'opinion selon laquelle l'information du professionnel de santé constitue une aide à la décision n'a pas la même signification selon la façon dont le test est présenté (décision allant de soi ou devant être prise à l'issue d'une réflexion) [41].

Lorsque, à l'instar du dépistage prénatal de la trisomie 21, la décision de recours est susceptible d'engendrer ultérieurement d'autres prises de décision, l'information constitue une aide à la décision du patient à condition qu'elle porte sur l'ensemble de la séquence des décisions possibles. Or les résultats précédemment exposés suggèrent que l'information délivrée peut être inadéquate pour permettre aux femmes de se préparer aux implications décisionnelles du test. Sur ce point, différents travaux pointent en effet la possibilité d'une information qui concernerait davantage les modalités pratiques de l'acte médical (âge gestationnel, prise de sang dans le cas du dépistage prénatal de la trisomie 21) que ses implications. De plus, la possibilité que les professionnels de santé puissent sous-estimer le besoin d'information des patients et leur capacité à la comprendre [33] doit être envisagée.

Finalement, on peut considérer que les conditions d'une prise de décision qui serait la « meilleure possible » du point de vue du patient sont réunies lorsqu'il y a convergence des préférences des professionnels de santé en matière d'information à délivrer avec les attentes des patients concernant l'information et leurs préférences en matière d'implication du professionnel de santé dans la prise de décision.

Dans une optique opérationnelle, pourrait être envisagé, en complément d'une brochure d'information qui trouverait son utilité auprès de certains patients mais pas auprès d'autres, l'utilisation d'outils d'aide à la délivrance d'information et à la prise de décision. En accord avec la formulation des problèmes décisionnels en théorie des choix individuels, une possibilité pourrait être de recourir au « tableau de décision » qui consiste en la présentation progressive et pédagogique des choix, de leurs conséquences et des probabilités associées afin de favoriser l'explicitation des préférences et des attentes en matière d'information et de prise de décision. Cet instrument, qui est actuellement utilisé quasi exclusivement dans le domaine de la cancérologie, a en effet fait l'objet d'évaluations qui montrent d'une part sa bonne acceptabilité de la part des professionnels de santé, dans la mesure où il constitue une aide effective à l'information des patients en matière de décisions thérapeutiques. D'autre part, il est considéré par les patients comme une aide à la compréhension de l'information délivrée, à la clarification des choix et à leur prise de décision. ■

Marie-Louise Briard

Ancien directeur de recherche à l'Inserm, directrice scientifique à AlloGènes, Centre national d'information sur les maladies génétiques

Encadrement juridique de la génétique en France

La génétique médicale, spécialité à part entière, est reconnue par la loi n° 95-116 du 4 février 1995. Les conditions dans lesquelles les médecins spécialistes en génétique médicale peuvent exercer leur spécialité doivent être précisées par décret en Conseil d'État (art. 2).

Les connaissances acquises grâce aux recherches menées en génétique ont modifié profondément la pratique médicale en ouvrant la voie à la réalisation de tests génétiques et d'un diagnostic prénatal. Ceux-ci sont encadrés par les lois dites de bioéthique du 29 juillet 1994.

Des lois et des décrets en Conseil d'État

La loi n° 94-653 relative au respect du corps humain et la loi n° 94-654 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal fixent un ensemble de dispositions destinées à encadrer la pratique de la génétique tant en prénatal qu'en postnatal.

Le diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal est encadré par l'article L 162-16 du Code de la santé publique (CSP) qui précise son objectif : « détecter in utero, chez l'embryon ou le fœtus, une affection d'une particulière gravité », et l'obligation qu'il soit « précédé d'une consultation médicale de conseil génétique ».

La loi prévoit aussi un décret en Conseil d'État pour préciser les conditions des « analyses de cytogénétique et de biologie en vue d'établir un diagnostic prénatal », celles-ci ne pouvant être réalisées « que dans des établissements publics de santé et des laboratoires d'analyses de biologie médicale autorisés » ; les autorisations « sont délivrées pour une période de cinq ans et sont accordées après avis de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal ».

Par ailleurs, « des centres de diagnostic prénatal sont créés dans des organismes et établissements de santé publics et privés à but non lucratif. Leurs missions, leur rôle auprès des autres intervenants en matière de diagnostic prénatal et les conditions de leur création et leur agrément sont définis par décret en Conseil d'État ».

Cet article de loi, complété par les décrets n° 95-559 du 6 mai 1995 et n° 97-596 du 28 mai 1997 ayant trait aux analyses moléculaires et cytogénétiques et par le décret n° 97-578 du 28 mai 1997 pour les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal, encadre de façon rigoureuse le diagnostic prédictif *in utero* chez

l'embryon et chez le fœtus. Il faudra deux ans pour mettre en place cet encadrement.

Le diagnostic préimplantatoire

Le diagnostic préimplantatoire, diagnostic réalisé à partir des cellules prélevées *in vitro* (art. L. 162-17 du CSP et décret n° 98-216 du 24 mars 1998), est autorisé en France et les conditions de sa réalisation sont précisées.

Examen des caractéristiques génétiques et identification par empreinte génétique

Pour les tests génétiques ou, pour reprendre les termes de la loi, « l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne » dans le Code de la santé publique (art. L. 145-15) ou « l'étude génétique des caractéristiques d'une personne » dans le Code civil (art. 16-10), la loi est moins explicite que pour le diagnostic prénatal.

La loi n° 94-654 insère un titre VI intitulé « Médecine prédictive et identification » qui deviendra par la suite « Médecine prédictive, identification génétique et recherche génétique », dans le livre 1^{er} du Code de la santé publique ainsi que les articles L. 145-15 à L. 145-21.

L'article L. 145-15 précise que « l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne, ou son identification par empreintes génétiques, lorsqu'elle n'est pas réalisée dans le cadre d'une procédure judiciaire, ne peut être entrepris qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique et qu'après avoir recueilli son consentement ». « Lorsque cet examen ou cette identification est effectué à des fins médicales, le consentement est recueilli par écrit. » Les examens ou identifications à des fins de recherche scientifique sont régis par d'autres dispositions législatives.

Deux obligations apparaissent d'emblée : ne réaliser l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne

Aspects éthiques de la médecine prédictive

La médecine prédictive révèle de nouvelles inégalités face auxquelles les principes d'égalité de droits, de dignité, de solidarité et de justice doivent être assurés.

Gwen
Terrenoire
Ingénieur d'études
CNRS

Le débat éthique autour de la médecine prédictive est centré sur la légitimité des usages de l'information produite par des tests capables d'identifier chez un individu des caractéristiques génétiques le prédisposant à une maladie future alors qu'il existe peu ou pas de mesures préventives ou curatives. Quels sont les risques encourus par l'individu et la société ?

Si la distinction entre risques individuels et risques sociaux est quelque peu artificielle, elle souligne le fait que deux perspectives différentes motivent les interrogations. La première met l'accent sur l'effet d'informations prédictives sur l'individu lui-même et ses rapports avec son entourage, et elle met en jeu l'un des principes majeurs de la bioéthique, l'autonomie du sujet, c'est-à-dire sa capacité à se déterminer librement et à rechercher le bien. L'information prédictive constituera-t-elle un nouvel espace de liberté pour l'individu ou au contraire l'enfermera-t-elle dans un avenir qu'il ne pourra que subir ? Et dans ce contexte, quelle est la responsabilité déontologique du médecin ? L'autre perspective s'attache au risque que l'information génétique soit utilisée par des tiers à des fins de discrimination dans la vie sociale. Elle met en évidence le danger d'un affaiblissement de la cohésion sociale, fondée sur les principes de justice et

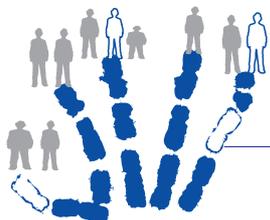
solidarité, par une tendance consistant à réduire la destinée d'un individu aux particularités de son génome.

Bien que le projet d'une médecine prédictive fasse l'objet d'immenses espoirs pour la prévention de nombreuses maladies graves, les pratiques de prédiction aujourd'hui sont relativement nouvelles et concernent peu d'individus. C'est pourquoi les textes normatifs de référence sont à chercher dans les nombreuses directives élaborées depuis quelques années pour l'ensemble des tests génétiques.

Normes consensuelles pour les tests génétiques

L'analyse des textes normatifs pertinents révèle l'existence d'un consensus international autour de cinq principes fondamentaux : autonomie ; respect de la vie privée ; justice ; équité ; qualité*. Chacun de ces principes se décline dans une série d'exigences plus concrètes. Le principe d'autonomie implique la participation volontaire et le consentement éclairé

* Pour l'exposé complet de ces considérations et la liste des textes normatifs de référence, voir B. M. Knoppers et R. Chadwick, « Le projet du génome humain : aspects éthiques sous un angle international », *Recueil international de législation sanitaire* 1995, 46(2), 299-303. Nous empruntons aux auteurs les observations présentées dans cette section.



ou son identification par empreintes génétiques qu'après avoir recueilli son consentement par écrit et uniquement à des fins médicales ou de recherche scientifique.

L'article L. 145-16 précise que « sont seules habilitées à procéder à des identifications par empreintes génétiques à des fins médicales ou de recherche scientifique les personnes ayant fait l'objet d'un agrément dans des conditions fixées par décret en Conseil d'État ».

La loi n° 94-653 insère un chapitre III : « De l'étude génétique des caractéristiques d'une personne et de l'identification d'une personne par ses empreintes génétiques », dans le Code civil au livre I « Des personnes » dans le titre I intitulé « Des droits civils », ainsi que les articles 16-10 à 16-12 et dans le Code pénal les articles 226-25 à 226-29.

L'article 16-10 du Code civil reprend les mêmes dispositions que le Code de la santé à propos du test génétique qui ne peut être entrepris « qu'à des fins médi-

cales ou de recherche scientifique » après recueil du consentement mais sans obligation de le recueillir par écrit.

L'article 16-11 du Code civil traite également de l'identification d'une personne par ses empreintes génétiques « dans le cadre de mesures d'enquête ou d'instruction diligentées lors d'une procédure judiciaire » qui en matière civile ne peut être réalisée qu'« en exécution d'une mesure d'instruction ordonnée par le juge saisi d'une action tendant soit à l'établissement ou à la contestation d'un lien de filiation soit à l'obtention ou à la suppression de subsides ». Cet article précise également que « le consentement de l'intéressé doit être préalablement et expressément recueilli ».

L'article 16-12 du Code civil rend nécessaire l'agrément des personnes réalisant des empreintes génétiques dans les conditions fixées par décret en Conseil d'État et de leur inscription sur une liste d'experts judiciaires en cas de procédure judiciaire.

Aspects éthiques de la médecine prédictive

du sujet, son droit à une information préalable complète et celui de ne pas savoir. Le sujet doit bénéficier d'une protection accrue contre les pressions sociales du fait de l'imprécision de l'information génétique. Le respect de la vie privée entraîne l'obligation de garantir la confidentialité des données génétiques à l'égard de tiers. On estime que les employeurs et assureurs ne doivent ni avoir accès aux données génétiques ni pouvoir imposer des examens. Le principe de justice implique une protection accrue pour des groupes vulnérables tels que les enfants et les adultes incapables, mais sans qu'ils soient systématiquement exclus de tout examen. Le principe d'équité implique l'égalité d'accès aux tests et à l'information génétique et l'absence de contraintes qui obligerait les individus et les groupes à se soumettre à des tests. Elle implique aussi des actions éducatives pour que la compréhension et la tolérance s'accroissent à l'égard des malades et des personnes à risque. Enfin le principe de qualité impose que les tests soient réalisés par des personnels compétents, avec des procédures éprouvées, et que les règles de l'éthique scientifique soient respectées.

L'ensemble de ces principes a récemment reçu une consécration solennelle, notamment par la Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme de l'Unesco (lire p. 45), et la

Convention européenne sur les droits de l'homme et la biomédecine (lire p. 46). Ce dernier texte est entré en vigueur le 1^{er} décembre 1999 après avoir été ratifié par cinq États.

Normes spécifiques pour la médecine de prédiction

Quelques normes plus spécifiques ont été élaborées, mais elles restent d'une assez grande généralité du fait des multiples interrogations qui entourent la démarche prédictive. Le Comité consultatif national d'éthique français (CCNE) résume la situation ainsi : « De grandes incertitudes existent sur la valeur des prévisions, sur la possibilité réelle d'empêcher ces maladies et sur le bénéfice pour l'individu et la société de cette forme de prévention » (cf. texte 8, p. 60). On dispose en effet de peu de données empiriques permettant de faire la part entre les dangers réels et des craintes non fondées. La Convention européenne évoque les tests génétiques prédictifs dans son article 12 qui limite leur utilisation « à des fins médicales ou de recherche médicale, et sous réserve d'un conseil génétique approprié ». Un projet de directives éthiques relatives à la génétique médicale, préparé en collaboration avec l'OMS, propose des recommandations pour les tests prédictifs (cf. texte 6, p. 61). Les tests de susceptibilité génétique sont recommandés pour les

maladies pouvant être soit traitées soit prévenues par des mesures de surveillance ou de prévention. Concernant les tests présymptomatiques, le rapport insiste particulièrement sur le devoir d'informer complètement le sujet des limites du test qui lui est proposé, d'écartier les candidats malades ou psychologiquement vulnérables et de s'assurer que l'information produite par le test sera utilisée au bénéfice d'autres membres de la famille. Enfin, un programme de conseil adapté à la maladie doit être assuré.

La légitimité éthique de la médecine prédictive doit beaucoup à l'expérience du test présymptomatique pour la maladie de Huntington [48] et aux directives éthiques qui l'encadrent. Issues de la longue réflexion venue de praticiens et associations de malades qui a accompagné la réalisation du test depuis 1986, elles soulignent l'importance cruciale de certaines exigences particulières : plusieurs séances de conseil doivent être organisées avant de réaliser le test pour permettre au sujet d'anticiper les effets du résultat qui, favorable ou défavorable, aura de profondes conséquences sur sa vie ; les séances doivent être espacées dans le temps pour favoriser la maturation du candidat afin que sa décision soit prise en toute liberté ; le résultat du test doit être communiqué directement en entretien ; le candidat est encouragé à se faire accom-

Que ce soit dans le Code de la santé publique ou dans le Code civil, il est donc fait différence entre, d'une part les empreintes génétiques destinées à identifier une personne par rapport à d'autres en raison de la répartition de marqueurs génétiques polymorphes, et d'autre part les tests génétiques permettant de préciser si une personne déjà née ou à naître possède une caractéristique génétique venant expliquer une maladie ou pouvant être à l'origine de son développement ultérieur.

Aucun décret d'application pour les tests génétiques n'est prévu en 1994. Cet oubli sera réparé par la loi n° 95-116 du 4 février 1995 introduisant l'article L. 145-15-1 dans le Code de la santé publique : « *Un décret en Conseil d'État fixe les conditions dans lesquelles pourront être réalisées, dans l'intérêt des patients, la prescription et la réalisation de l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales* ». Il faudra attendre plus de cinq ans pour voir paraître, au moment

où les discussions sont déjà engagées pour la révision des lois de bioéthique, le décret n° 2000-570 du 23 juin 2000 « *fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne et de son identification par empreintes génétiques à des fins médicales* » (art. R. 145-15-1 à R. 145-15-20 du CSP), qui met en place l'encadrement des tests génétiques. En revanche, aucun texte ne paraît pour préciser les règles des bonnes pratiques prévues : « *Le ministère chargé de la Santé peut, par arrêté, soumettre à des bonnes pratiques ainsi qu'à des règles techniques et sanitaires la prescription et la réalisation de l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales et, le cas échéant, les modalités de son suivi médical* » (art. L. 145-15-1 du CSP). Or les risques encourus et l'intérêt du test sont variables d'une maladie à l'autre et dépendent du lien de parenté avec le malade.

pagner tout au long du test par une personne de confiance ; un suivi doit être assuré après la communication du résultat.

L'important rapport du CCNE, *Généti-que et médecine, de la prédiction à la prévention* (cf. texte 8, p. 60), enrichit la réflexion, notamment dans deux sections qui proposent des « *orientations et règles éthiques à propos de la personne dans sa vie privée* » et des « *éléments de réflexion concernant la dignité dans la société* ». Les recommandations du CCNE recourent celles déjà admises pour les usages médicaux et sociaux des tests génétiques. Mais le CCNE envisage aussi la généralisation d'examens génétiques auprès d'un grand nombre de sujets et adopte une position de forte prudence à l'égard de cette éventualité. Il recommande en particulier de procéder à une série d'évaluations préalables de la valeur de l'examen envisagé. Celles-ci doivent comprendre, outre les aspects scientifiques, des considérations sociales telles que l'étude de l'impact des examens sur la qualité de la vie des sujets et l'acceptabilité de leurs contraintes.

Questions non résolues

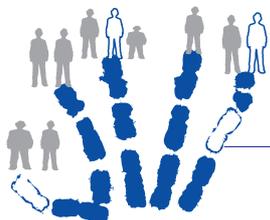
Cet article avait commencé en soulevant la question des risques pour l'individu et pour la société de la médecine prédictive. Malgré l'élaboration progressive d'un cadre éthique consensuel sur les usages mé-

dicaux des tests prédictifs, les opinions professionnelles restent réticentes devant l'idée de prédire des maladies futures incurables. Pour s'en tenir à la France, trois rapports récents parviennent à des conclusions différentes. L'Académie nationale de médecine [1] recommande de limiter l'information sur les maladies graves à celles qui peuvent être traitées ou prévenues. Le CCNE, dans le rapport cité plus haut, met en avant le respect de l'autonomie de la personne et rapporte les règles s'appliquant au test présymptomatique de la maladie de Huntington, sans exprimer son opposition à cette démarche. Un rapport du Conseil national de l'Ordre des médecins présente une position professionnelle plus complexe. D'un côté, en reconnaissant que l'annonce de la certitude d'une maladie génétique grave, sans traitement et transmissible, est un acte médical très important, il fait rentrer la médecine prédictive dans le champ de l'action médicale légitime et définit une série de responsabilités particulières incombant aux praticiens. Mais de l'autre côté, le rapport insiste aussi sur le fait que le médecin ne doit pas tout dire « *quand la révélation peut s'avérer dangereuse et destructrice pour le sujet, son environnement, sans bénéfice réel attendu* ».

Sur la question de la place sociale des tests génétiques, une forte tension existe entre, d'un côté, un consensus éthique

fort pour interdire tout usage à des fins de discrimination et de stigmatisation et, de l'autre, les données de la réalité sociale. De nombreux observateurs estiment que la pression économique va pousser à des abus dans les domaines de l'emploi et de l'assurance privée. La décision d'un comité du gouvernement britannique d'autoriser les assureurs à demander les résultats du test de la maladie de Huntington va dans ce sens. Les assureurs français ont, quant à eux, renouvelé en mars 1999 et pour une période de cinq ans leur moratoire de 1994, consistant à s'engager à ne pas demander à des clients de se soumettre à un test génétique, ni à demander le résultat d'un test préalablement effectué, ni enfin à tenir compte du résultat d'un test fourni spontanément par un candidat à l'assurance. Mais leur position ne procède pas d'un rejet de principe et ils pourront toujours changer d'avis le jour où ils seront certains que les tests prédictifs seront devenus pertinents et fiables.

C'est sans doute ces évolutions qui justifient l'inquiétude éthique la plus aiguë. Elle constitue un appel pour faire en sorte que, face aux nouvelles inégalités révélées par la médecine prédictive, soient maintenus les principes d'égalité de droits, de dignité, de solidarité et de justice qui sont les bases de nos sociétés démocratiques. ■



L'encadrement de l'examen des caractéristiques génétiques

La loi encadre avec précision la prescription et la réalisation de l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne, terme qui d'ailleurs figurera aussi probablement dans le Code civil, après révision des lois de bioéthique.

À des fins médicales

Cet examen « ne peut être entrepris qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique » (art. L. 145-15 du CSP) et « le fait de détourner de leurs finalités médicales ou de recherche scientifique les informations recueillies sur une personne au moyen de l'étude de ses caractéristiques génétiques » est condamnable (art. L. 145-17 du CSP et art. 226-26 du Code pénal).

Une compagnie d'assurance ne peut donc prétendre disposer du résultat d'un test génétique, même s'il a été réalisé à des fins médicales. S'agissant du monde de l'emploi, un médecin du travail ne peut prescrire un test génétique chez une personne asymptomatique, ce qui pourrait être considéré comme discriminatoire. Cependant, si le Code du travail pose le principe de non-discrimination, il est assorti d'une limite « sauf inaptitude constatée par le médecin du travail en raison de son état de santé et de son handicap » (art. L. 122-45). On peut s'interroger sur la possibilité d'utiliser un test génétique dans le cadre de la prévention des maladies professionnelles, qui reste une des préoccupations du droit du travail, l'employeur étant tenu d'évaluer les risques pour la sécurité et la santé des travailleurs.

Dans l'intérêt du patient

Un test génétique ne peut être réalisé (art. L. 145-15-1 du CSP) que dans l'intérêt du patient. Son objectif peut être triple : confirmer le diagnostic d'une maladie génétique chez une personne symptomatique, améliorer le conseil génétique (en précisant le statut des personnes à risque pour mieux définir la probabilité pour un enfant à naître, ou déjà né, d'être atteint et en permettant la réalisation d'un diagnostic prénatal), dire si un sujet asymptomatique, mais exposé à développer une

maladie, est porteur d'un gène muté avant que n'apparaissent les premiers signes, ou n'en est pas porteur.

L'article L. 145-15-1 précise les deux objets du test, à savoir : « soit de confirmer ou d'infirmer le diagnostic de maladie génétique chez une personne qui en présente les symptômes ; soit de rechercher, chez une personne asymptomatique, les caractéristiques d'un ou plusieurs gènes susceptibles d'entraîner à terme le développement d'une maladie chez la personne elle-même ou sa descendance ».

Chez le mineur, même symptomatique, le test « ne peut être prescrit que si celui-ci peut personnellement en bénéficier dans sa prise en charge ou si des mesures préventives ou curatives peuvent être prises pour sa famille » (art. L. 145-15-5 du CSP).

Les analyses concernées

Une analyse de cytogénétique (caryotype) et une analyse de génétique moléculaire (test ADN) sont considérées au même titre comme un test génétique, que leur prescription ait lieu chez une personne symptomatique ou asymptomatique (art. R. 145-15-2 du CSP). L'arrêté du 11 décembre 2000 (JO du 16 décembre 2000) ne retient que cinq examens biochimiques comme test génétique chez une personne asymptomatique : dosages d'alphagalactosidase, d'hypoxanthine phosphoribosyl transférase (HPRT), d'iduronate sulfatase, de phosphoribosyl pyrophosphate synthétase (PRPS), mais aussi phénotypage de l'apoprotéine E4. En revanche, un examen comme l'électrophorèse de l'hémoglobine, qui permet de reconnaître les hétérozygotes AS pour la drépanocytose, n'est pas retenu dans cette liste très limitée d'examens.

La consultation médicale individuelle

Qu'une personne présente un ou plusieurs symptômes ou soit asymptomatique, mais avec des antécédents familiaux, la prescription du test « ne peut avoir lieu que dans le cadre d'une consultation médicale individuelle ». Si elle est asymptomatique, « cette consultation doit avoir été effectuée par un médecin œuvrant au sein d'une

Des résultats conservés en toute sécurité et confidentialité

L'article R. 145-15-15 du CSP fait obligation de conserver pendant une durée de trente ans, d'une part par le clinicien « 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 par le médecin prescripteur dans le dossier médical de la personne concernée,

dans le respect du secret professionnel » et d'autre part par le laboratoire « les comptes rendus d'analyse de biologie médicale et leurs commentaires explicatifs ». « Dans tous les cas, l'archivage de ces résultats doit être effectué dans des conditions de sécurité et de confidentialité ».

Ces dispositions sont un pas de plus dans l'encadrement de la génétique.

Le médecin prescripteur d'un test ne devrait pas conserver tous les documents ayant trait à un test génétique dans le dossier médical ordinaire où sont réunis l'ensemble des autres examens, mais il doit prendre toutes les précautions pour que ces documents ne soient pas divulgués par inadvertance à des tiers.

Des sanctions pénales et administratives

Des sanctions « d'un an d'emprisonnement et de 100 000 F d'amende » sont introduites par les lois n° 94 654 (art. 145-17 à 145-20 du CSP) et n° 94 653 (art. 226-25 à 226-28 du Code pénal) pour des infractions telles que :

- « le fait de procéder à l'étude des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales sans avoir préalablement recueilli son consentement »,
- « le fait de détourner de leurs finalités médicales et de recherche scientifique les informations recueillies sur une personne au moyen de l'étude des caractéristiques génétiques »,

- « le fait de rechercher l'identification d'une personne par ses empreintes génétiques à des fins qui ne seraient ni médicales ni scientifiques ou en dehors d'une mesure d'enquête ou d'instruction diligentée lors d'une procédure judiciaire »,

- « le fait de divulguer des informations relatives à l'identification d'une personne par ses empreintes génétiques ou de procéder à l'identification d'une personne par ses empreintes génétiques sans être titulaire de l'agrément ».

Soulignons que si l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne comme son identification par

ses empreintes génétiques à des fins médicales « ne peuvent être réalisés que par des praticiens agréés à cet effet » et « exerçant dans des établissements ou organismes autorisés » (art. R. 145-15-6 du CSP), aucune sanction pénale ou administrative n'est prévue pour les praticiens effectuant des tests génétiques sans autorisation, contrairement à ceux effectuant les diagnostics prénatals. Cependant, « l'autorisation acquise peut être retirée à tout moment par le préfet de région » (art. R. 145-15-13 du CSP).

équipe pluridisciplinaire rassemblant des compétences cliniques et génétiques. Cette équipe doit se doter d'un protocole type de prise en charge et être déclarée au ministère chargé de la santé » (art. R. 145-15-5 du CSP). L'arrêté du 2 mai 2001 (paru au JO du 12 mai 2001) fixe les modalités de déclaration de ces équipes. Il est donc exclu de prescrire un test génétique lors d'une consultation demandée par plusieurs personnes d'une famille. Même si des informations sont fournies en même temps à l'ensemble des personnes présentes, chacune doit avoir ensuite un entretien avec un médecin, surtout si le test a pour objet de dévoiler un statut génétique l'exposant à développer la maladie.

Les informations données

Au cours de la consultation, la personne asymptomatique doit être informée des caractéristiques de la maladie recherchée, des moyens de la détecter, des possibilités de prévention et de traitement (art. R. 145-15-5).

Le recueil du consentement écrit

Le consentement recueilli « doit être libre et éclairé par une information préalable comportant notamment des indications sur la portée de l'examen, dans le respect des dispositions de l'article 35 du décret n° 95-1000 du 6 septembre 1995 portant code de la déontologie médicale. Ce consentement est donné par écrit » (art. R. 145-15-4 du CSP).

Par ailleurs, s'il apparaît souhaitable « d'étudier les caractéristiques génétiques d'un ou plusieurs membres de la famille, il appartient à la personne concernée, sur les conseils du médecin prescripteur, d'obtenir le consentement de chacun d'entre eux » (art. R. 145-15-4 du CSP). Le médecin ne peut donc s'adresser lui-même à des personnes de la famille qu'il ne connaît pas afin

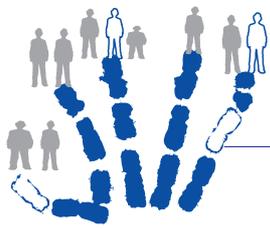
de leur demander de participer à une étude familiale de l'ADN, même si elle s'avère utile pour répondre à l'interrogation d'un de ses membres. Cette disposition ne signifie pas toutefois que la prescription du test lors d'une consultation médicale individuelle n'est pas nécessaire chez l'apparenté. S'il est dit que le consentement d'une personne peut, à titre exceptionnel, « ne pas être recueilli dans son intérêt et dans le respect de sa confiance » (art. L. 145-15 du CSP), ce point n'est pas explicité dans le décret 2000-570 ; cet article devrait être ainsi modifié lors de la révision des lois : « peut ne pas être recueilli en cas d'urgence ou d'impossibilité matérielle », ce qui est beaucoup plus restrictif...

Une attestation du médecin prescripteur

« Le médecin consulté délivre une attestation certifiant qu'il a apporté à la personne concernée les informations définies ci-dessus et qu'il en a recueilli le consentement dans les conditions prévues à l'article L. 145-15-4. Cette attestation est remise au praticien agréé réalisant l'examen ; le double de celle-ci est versée au dossier médical de la personne concernée » (art. L. 145-15-5 du CSP). Le médecin prescripteur est donc tenu de délivrer une attestation qu'il enverra au praticien assurant l'examen.

Des praticiens agréés travaillant dans des structures autorisées

Il n'est pas de notre propos de reprendre ici les articles R. 145-15-6 à R. 145-15-13 du CSP constituant l'ensemble de la section II consacrée aux conditions d'agrément des praticiens qui peuvent prétendre à faire des tests génétiques et d'autorisation des laboratoires et établissements publics de santé, des centres de lutte contre le cancer, et des laboratoires d'analyses de biologie médicale.



La communication du résultat du test

Le résultat « doit être adressé exclusivement au praticien prescripteur des examens génétiques ». Ce dernier « ne doit communiquer les résultats de l'examen des caractéristiques génétiques qu'à la personne concernée, ou à celle titulaire de l'autorité parentale s'il s'agit d'un mineur, et à son représentant légal s'il s'agit d'un majeur sous tutelle » (art. R. 145-15-14 du CSP). Le praticien ne peut donc communiquer ce résultat à un tiers, même s'il est médecin. Cette disposition exclut donc la possibilité pour un généticien clinicien ou pour tout autre médecin ayant en charge l'apparenté d'une personne ayant bénéficié d'un test génétique d'en connaître le résultat, même si celui-ci a un intérêt primordial pour son patient. De même, le praticien ayant effectué l'examen ne saurait répondre à la sollicitation d'un confrère.

Le même article précise que le compte-rendu d'analyse doit être « commenté et signé par un médecin agréé » et que « la communication des résultats doit se faire dans le cadre d'une consultation médicale individuelle, sous une forme claire et appropriée. » Contrairement aux autres analyses médicales, le praticien ayant effectué le test ne peut en communiquer directement le résultat à la personne concernée. Le résultat d'un caryotype ne saurait être envoyé par courrier au patient et donné concomitamment à plusieurs personnes de la famille.

Deux points doivent encore être soulignés : « La personne concernée peut refuser que les résultats lui soient communiqués : dans ce cas, le refus doit être consigné par écrit dans le dossier du malade ». L'objectif de la consultation préalable au test est que la personne dispose du temps nécessaire pour choisir de recourir au test ou non. Il est souvent préférable de retarder la date du prélèvement plutôt que de disposer d'un résultat non souhaité par la personne concernée. À titre exceptionnel, « pour des raisons légitimes et dans l'intérêt du patient, lorsque celui-ci présente des symptômes, le médecin prescripteur apprécie l'opportunité de ne pas communiquer les résultats de l'examen des caractéristiques génétiques ».

Des similitudes et des différences

Au fil de la parution des décrets d'application, on peut constater de grandes similitudes entre les mesures encadrant les tests génétiques et celles intéressant le diagnostic prénatal.

Le recueil du consentement par écrit s'impose dès 1994 puisqu'il figure dans la loi n° 94-654 (article L. 145-15) pour les tests génétiques, mais n'apparaît pour le diagnostic prénatal qu'en mai 1997 dans le décret n° 97-579. Un formulaire du recueil du consentement pour le diagnostic prénatal est prévu dans le décret cité et est publié quelques mois plus tard dans un arrêté. Aucun modèle n'est imposé pour les tests génétiques.

Les informations préalables au diagnostic prénatal qui doivent être données lors de la consultation médi-

cale de conseil génétique sont prévues dès 1994 (art. L. 162-16 du CSP) et explicitées en 1995 par le décret n° 95-559. Il faudra attendre l'année 2000 et le décret n° 2000-570 pour connaître les informations à donner avant le test génétique, lors de la consultation médicale individuelle.

Les analyses visées par la loi seront connues dès 1994 pour le diagnostic prénatal (analyse de cytogénétique et de biologie) et listées par le décret n° 95-559. Elles ne seront connues qu'en 2000 pour les tests génétiques.

Les professionnels apprendront en 2000 qu'une autorisation ministérielle est nécessaire pour réaliser des tests génétiques, alors que dès 1994 ils savent qu'ils doivent la demander pour faire les empreintes génétiques (art. L. 145-16 du CSP) et le diagnostic prénatal (art. L. 162-16 du CSP). Rapidement, le diagnostic prénatal ne sera réalisé que par les praticiens autorisés, alors que les tests génétiques continueront à l'être par tous.

Il sera créé une Commission consultative nationale en matière d'examen des caractéristiques génétiques à des fins médicales (art. R. 145-15-16 du CSP), différente de la Commission nationale de médecine et de biologie de la reproduction et du diagnostic prénatal (art. L. 184-3 du CSP et décret n° 95-558) avec une différence toutefois : la première est créée par décret, la seconde par la loi. Nous n'aborderons pas ici la composition, les attributions et le fonctionnement de ces commissions. Le lecteur pourra se référer aux décrets eux-mêmes.

Commentaires et conclusions

Nous avons repris différents articles des textes de loi et des décrets d'application qui en découlent, en les intégrant dans le déroulement de la pratique au quotidien de la génétique médicale, en faisant les commentaires qui sont apparus nécessaires.

Le diagnostic prénatal et le diagnostic préimplantatoire ne sont qu'évoqués, mais on ne peut traiter le sujet de la médecine prédictive sans faire référence au diagnostic prénatal et en soulignant d'ailleurs qu'il est habituellement nécessaire de faire des tests génétiques avant de pouvoir proposer un diagnostic prénatal, génétique, moléculaire, voire cytogénétique.

Enfin il faut s'interroger à propos de la réalisation des tests génétiques chez une personne asymptomatique et sans antécédents. Ce cas de figure ne semble pas être traité par le décret n° 2000-570. L'encadrement mis en place par ce décret n'est pas non plus adapté au dépistage néonatal qui n'utilise un test d'ADN que comme complément du dosage de la trypsine pour le dépistage de la mucoviscidose. Cela signifie-t-il que les tests génétiques ne peuvent être prescrits chez les personnes sans antécédents ? Qu'elles ne peuvent être prises en charge financièrement par les organismes sociaux ? Qu'elles ont été oubliées lors de la rédaction du décret ? ■