

## Des efforts de normalisation internationale

**Béatrice Godard**  
Chercheur, Centre de  
recherche en droit  
public, Université de  
Montréal

En raison de l'impact des problèmes de la médecine prédictive, des textes et des recommandations ont été adoptés internationalement. Les textes les plus pertinents sont ceux produits par l'Unesco, Hugo (Human Genom Organisation), la World Medical Association (WMA), et l'Organisation mondiale de la santé (OMS). Tous ces textes stipulent que l'application médicale des informations issue d'une analyse génétique doit être effectuée avec le respect dû aux principes généraux de l'éthique médicale. Ces tests doivent être effectués pour le bénéfice des individus et leur famille, sans malversation, avec une garantie sur l'autonomie de choix après que l'information a été fournie, et dans un but de justice individuelle et collective.

Au niveau européen, le Conseil de l'Europe est à l'origine de la première convention internationale dans le domaine de la bioéthique. Cette convention est le premier texte légal, au niveau international, destiné à protéger les personnes contre d'éventuels abus des avancées biologiques et médicales. Ce texte prend effet dans les États membres du Conseil de l'Europe qui l'ont ratifié. Le Conseil des ministres du Conseil de l'Europe a également absorbé les questions de la médecine prédictive dans une série de recommandations.

### Règlements internationaux

#### *Unesco : Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme (1997)*

Adoptée le 11 novembre 1997 et ratifiée le 9 décembre 1998 par l'assemblée générale des Nations unies, la déclaration de l'Unesco est le premier instrument normatif international dans le domaine de la bioéthique. L'article 1 déclare que le génome humain est « l'héritage de l'humanité ». L'idée est de souligner le fait que la recherche sur le génome humain et les applications qui peuvent en découler sont de la responsabilité de l'humanité tout entière dans l'intérêt des générations présentes et futures. Cela mène à la prohibition des profits financiers. L'article 4 de la déclaration confirme cette affirmation lorsqu'il énonce : « le génome humain dans son état naturel n'entraînera pas des gains financiers ».

La déclaration contient des dispositions sur les droits des personnes concernées. L'article 5 indique que : « la recherche, le traitement ou le diagnostic seront entrepris après une évaluation rigoureuse et préalable des risques et des avantages potentiels, et en accord avec les exigences des lois nationales [...] dans le cas de la recherche, les protocoles seront soumis à révision préalable en accord avec les normes et lignes directrices concernant la recherche nationale et internationale ».

« Dans tous les cas, le consentement libre et informé de la personne concernée sera obtenu. Si cette dernière n'est pas en mesure de donner son consentement, le consentement sera obtenu de façon prescrite par la loi, guidée par les meilleurs intérêts de la personne ». Ceci signifie que « si une personne n'a pas la capacité de consentir, la recherche peut seulement être effectuée dans l'intérêt de sa santé, selon l'autorisation et les conditions protectrices prescrites par loi. La recherche qui n'a pas un effet bénéfique direct sur sa santé sera entreprise de façon exceptionnelle ».

L'article 5 prévoit également qu'un individu a le droit « de décider d'être informé ou non des résultats de l'examen génétique ».

Dans l'article 6, « personne ne sera soumise à une discrimination basée sur ses caractéristiques génétiques qui serait considérée comme une violation des droits de l'homme, des libertés fondamentales et de la dignité humaine ».

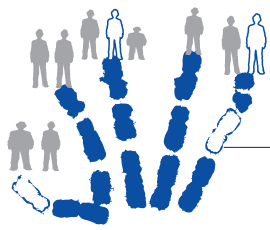
En conclusion, selon l'article 7, « des données génétiques liées à une personne identifiable et enregistrées ou traitées dans le but de la recherche ou dans n'importe quel autre but doivent être tenues confidentielles dans les conditions prévues par la loi ».

#### *Le Comité sur les problèmes éthiques, légaux et sociaux Hugo : Déclaration sur la conduite de la recherche génétique (1996)*

Le Comité Hugo-Elsi recommande que « les informations sur la nature de la recherche, les risques et les avantages, et sur tous les choix doivent être compréhensibles pour les populations, familles, et individus concernés [...] Le consentement des individus doit être libre de toute coercition scientifique, médicale, ou provenant d'autres autorités [...] Le choix d'être informé ou non des résultats, qu'ils soient fortuits ou non, doit être respecté. En outre, tous les choix faits par des participants en ce qui concerne la conservation ou d'autres utilisations ultérieures des données ou de l'information qui découlent de ces résultats doivent être respectés ».

Le Comité Hugo-Elsi précise également que « le respect de l'intimité et la protection contre l'accès non autorisé doivent être assurés par la confidentialité de l'information génétique. Le codage d'une telle information, les procédures pour l'accès contrôlé et les politiques pour le transfert et la conservation des échantillons et l'information doivent être développés et mis en place avant l'échantillonnage. Une attention particulière doit être accordée aux intérêts réels ou potentiels des membres de la famille ».

En conclusion, « l'incitation anormale par la compensation financière pour les participants, familles et populations doit être interdite ».



### **Le Comité Hugo : Déclaration sur l'échantillonnage de l'ADN ; contrôle et accès (1998)**

Dans cette déclaration, le Comité Hugo réaffirme son engagement à sa précédente déclaration de 1996. En particulier elle soutient que le respect du libre consentement, ainsi que de l'intimité et de la confidentialité dans le cadre de la collecte, la conservation et l'usage de l'ADN humain, est la pierre angulaire de la conduite morale dans la recherche. À la lumière de ces considérations, le Comité Hugo fait les recommandations suivantes.

Premièrement, « les choix offerts dans le processus de consentement devraient refléter les utilisations potentielles de l'échantillon d'ADN et des informations qui lui sont attachées [...], les échantillons obtenus dans le cadre de soins médicaux et conservés peuvent être utilisés pour la recherche s'il y a un accord général pour une telle politique et si le patient ne s'y est pas encore opposé ». Les mêmes conditions doivent être satisfaites pour des échantillons obtenus à des fins de recherche avec le consentement des personnes et conservés pour d'autres recherches.

Deuxièmement, des « mécanismes de sécurité doivent être mis en place pour assurer le respect des choix faits et le niveau de confidentialité souhaité. Des conditions particulières devraient être mises en place pour l'accès par les parents immédiats. Lorsqu'il y a un risque élevé d'avoir ou de transmettre un trouble sérieux et que la prévention ou le traitement sont disponibles, les parents les plus proches devraient avoir accès à l'ADN conservé afin de pouvoir être informés sur leur propre état. [...] En dehors du besoin d'accès par les parents les plus proches, les échantillons conservés peuvent être détruits à la demande spécifique de la personne ».

En conclusion, « à moins qu'autorisée par loi, il ne devrait y avoir aucune révélation aux tiers institutionnels de la participation à la recherche, ni des résultats de la recherche identifiant des individus ou des familles. Comme toute autre information médicale, il ne devrait y avoir aucune révélation d'information génétique sans consentement approprié ».

### **Association médicale mondiale : Annonce du projet sur le génome humain (1992)**

L'Association médicale mondiale recommande que « les services génétiques doivent être facilement accessibles à tous afin d'empêcher que seules les personnes les plus favorisées économiquement n'en soient les utilisateurs, ce qui accroîtrait les inégalités sociales [...]. On doit respecter la volonté des personnes testées et leur droit de décider de leur participation et de l'utilisation de l'information obtenue. Des informations complètes doivent être fournies au patient ou tuteur. Le secret médical doit être gardé, et l'information ne devrait pas être transmise à un tiers sans consentement. Même si les membres de la famille du patient peuvent être en danger, le secret médical doit être gardé à moins qu'il n'y ait un danger sérieux et que ce danger puisse être évité en révélant

l'information ; la confidentialité peut être violée seulement en dernier recours quand tous les efforts pour convaincre le patient de transmettre l'information tout seul ont échoué. Même dans ce cas-ci, l'information génétique significative devrait seulement être révélée. On devrait permettre la révélation d'information à un tiers ou l'accessibilité aux données génétiques personnelles seulement avec le consentement du patient informé ».

### **Organisation mondiale de la santé : Proposition de directive internationale sur les problèmes éthiques dans la génétique médicale et les services génétiques (1997)**

L'Organisation mondiale de la santé recommande :

- l'utilisation appropriée des données génétiques : « les données génétiques devraient seulement être uti-

## Règlements européens

### **Le Conseil de l'Europe : Convention pour la protection des droits de l'homme et de la dignité de l'être humain concernant la biologie et la médecine (Oveido, 4 avril 1997)**

L'article 12 de la convention est consacré aux tests génétiques prédictifs : « les tests qui sont prédictifs de maladies génétiques, ou qui servent à identifier le sujet comme porteur d'un gène responsable d'une maladie ou à détecter une prédisposition ou une susceptibilité génétique à une maladie, peuvent être effectués seulement pour soigner une personne ou pour la recherche scientifique si celle-ci a pour but de mieux soigner ».

La restriction des tests génétiques pour servir la santé et la recherche scientifique a des implications pour ceux qui chercheraient à utiliser les tests génétiques à des fins de sélection professionnelle ou pour calculer des primes d'assurance. Le rapport explicatif accompagnant la convention déclare que, conformément à l'article 12, « il est interdit de faire un test génétique prédictif s'il constitue un examen médical de recrutement, toutes les fois où il ne vise pas à soigner l'individu ». De même, le test génétique ne devrait pas être effectué en tant qu'élément de l'évaluation de l'assurance parce que « il nécessite une intrusion disproportionnée dans les droits de l'individu à l'intimité ».

Cependant, la convention n'interdit pas

lisées à l'avantage des membres d'une famille ou d'un groupe ethnique, et jamais contre eux » ;

- l'utilisation volontaire du test génétique : « chaque test sera offert de sorte que les individus et les familles soient libres de refuser ou d'accepter selon leurs souhaits et croyances morales. Tout test devrait être précédé d'une information adéquate sur le but et les résultats possibles et sur les choix potentiels qui peuvent surgir » ;

- l'accès à des consultations de génétique : « la consultation de génétique devrait être accessible à tous, et devrait être aussi non directive que possible » ;

- la confidentialité : « les données concernant les soins médicaux devraient être rassemblées et gardées par les généticiens médicaux dans des dossiers confidentiels sécurisés. Des données génétiques ne devraient pas être

communiquées à des compagnies d'assurance, employeurs, écoles ou gouvernements, sans le plein accord et en connaissance de cause de la personne testée ».

Concernant les tests pré-symptomatiques et de susceptibilité, l'OMS propose que « le test pré-symptomatique soit disponible pour les adultes présentant des risques, s'ils le souhaitent, même en l'absence de traitement, après une consultation adéquate et recueil d'un consentement informé. [...] Le test génétique de susceptibilité chez les personnes ayant des antécédents familiaux [...] d'origine génétique possible devrait être fortement encouragé, à condition que les informations découlant du test puissent être utilisées pertinemment pour la prévention ou le traitement. » Cependant, « tout test de susceptibilité devrait être volontaire, précédé par une information

explicitement aux assureurs ou aux employeurs d'exiger des individus qui ont subi un test génétique « pour des raisons de santé » de révéler les résultats de cet essai en liaison avec leur application. L'article 11 déclare que « n'importe quelle forme de discrimination contre une personne basée sur les caractéristiques génétiques d'une personne est interdite ». Mais une lecture plus attentive de la convention montre que ce n'est pas nécessairement le cas. Selon l'article 1, « cette convention protège la dignité et l'identité de tous les êtres humains et garantira à chacun, sans discrimination, le respect de son intégrité et autres droits et libertés fondamentales ». Lu dans le contexte de l'article 1, il serait fallacieux d'interpréter l'article 11 comme une interdiction de l'utilisation des résultats des tests génétiques par les employeurs et les assureurs. Cependant, il faudrait comprendre que, dans le contexte de la convention, la « discrimination » fait référence à la discrimination injustifiée. La répétition de l'article 1 dans l'article 11 semblerait suggérer que l'esprit de la convention est fortement opposé à la discrimination injuste basée sur les caractéristiques génétiques [9].

La convention contient également des chapitres sur le consentement, la vie privée et le droit à l'information et à la recherche scientifique. En ce qui concerne le consentement, l'article 5 prévoit que

« toute intervention dans le domaine de la santé peut seulement être effectuée après que la personne concernée ait donné son consentement libre et éclairé. La personne se verra fournir à l'avance l'information appropriée quant au but et à la nature de l'intervention, aussi bien que sur ses conséquences et risques. La personne concernée peut librement retirer son consentement à tout moment ».

La personne concernée est également « autorisée à connaître toute information collectée au sujet de sa santé », comme stipulé par l'article 10 sur la vie privée et les droits à l'information. « Cependant, on respectera le souhait des individus à ne pas être informés. Dans des cas exceptionnels, des restrictions peuvent être placées par la loi sur l'exercice des droits [...] dans l'intérêt du patient ».

En ce qui concerne la recherche scientifique, l'article 16 prévoit que la recherche sur une personne peut être entreprise seulement si toutes les conditions suivantes sont réunies :

- il n'existe aucune autre alternative efficace comparable ;

- les risques qui peuvent être encourus par cette personne ne sont pas disproportionnés par rapport aux avantages potentiels de la recherche ;

- le but de la recherche a été approuvé par un corps compétent après examen indépendant de l'intérêt scientifique et de l'acceptabilité morale du projet ;

- les personnes sujets de la recherche ont été informées de leurs droits et des gardes-fous prescrits par la loi pour leur protection ;

- le consentement nécessaire prévu en vertu de l'article 5 a été donné explicitement, spécifiquement, et est documenté. Un tel consentement peut être librement retiré à tout moment.

La convention contient également une disposition concernant la prohibition des gains financiers dans l'article 21 : « le corps humain et ses éléments ne peuvent, en tant que tels, engendrer des gains financiers ».

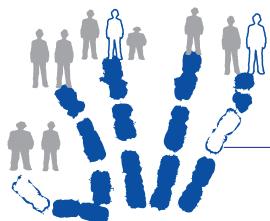
#### **Le Comité des ministres du Conseil de l'Europe : Recommandations**

Avant les États membres du Conseil de l'Europe, les autres États et la Communauté européenne ont signé la Convention pour la protection des droits de l'homme et de la dignité de l'être humain dans le domaine de la biologie et de la médecine, le Conseil des ministres du Conseil de l'Europe a traité des problèmes de la médecine prédictive à l'étude dans une série de recommandations :

- recommandation n° R [92] 3 sur les tests et le dépistage génétiques en vue d'améliorer les soins de santé,

- recommandation n° R [94] 11 sur le dépistage comme outil de médecine préventive,

- recommandation n° R [97] 5 sur la protection des données médicales. ■



## Médecine prédictive : mythe et réalité

*adéquate et fondé sur un consentement* ». En conclusion, les « *employeurs, les assureurs, les écoles, les organismes gouvernementaux ou d'autres tiers institutionnels ne devraient pas avoir accès aux résultats du test* ».

### Conclusion

Il existe un consensus général quant aux conditions morales requises pour la réalisation de tests génétiques prédictifs à des fins médicales et de recherche. Tous les recommandations et cadres de normalisation internationaux stipulent que le consentement des individus devrait être libre, informé, et donné par écrit. Les individus doivent également être informés des risques potentiels des tests génétiques. Quelques directives nationales stipulent que les individus devraient être informés des conséquences possibles pour des membres de leur famille (Belgique, Norvège, Pays-Bas). En règle générale, le consentement écrit des sujets est exigé avant que l'information puisse être révélée aux tiers (Norvège). En France, l'information peut être révélée seulement au patient, mais le médecin peut également ne pas communiquer le résultat au patient si c'est dans son intérêt.

Les directives sur les tests génétiques prédictifs dans un contexte de recherche soulignent la nécessité d'informer les individus des aspects particuliers tels que le codage, le caractère anonyme et l'usage ultérieur à d'autres fins, les mesures prises pour préserver la confidentialité, l'utilisation éventuelle des échantillons à des fins lucratives.

L'éventuelle accessibilité des tests génétiques prédictifs au public en dehors du système de soins est également controversée.

La protection des individus face à toutes les formes possibles de discrimination basée sur les caractéristiques génétiques dépend de plusieurs types d'initiatives : législation, codes de conduite, information et éducation. La législation dans le domaine de la génétique pose problème, en raison de la rapidité des développements et de la difficulté d'évaluer leurs conséquences sociales. La loi devrait plutôt encadrer qu'interdire. L'autorégulation professionnelle par des directives ou des codes de conduite devrait être l'approche privilégiée. Les principes communs à toutes les directives internationales devraient servir de cadre aux politiques nationales [6]. Quelques problèmes peuvent être réglés au niveau national, mais des règlements internationaux semblent être préférables pour plusieurs raisons : le développement de la génétique est international, concernant des individus dans tous les pays, ce qui crée une responsabilité commune au sujet des conséquences nocives possibles des tests. Une divergence fondamentale d'une législation nationale pourrait avoir des effets nuisibles sur la coopération scientifique internationale et sur la mobilité des professionnels et des patients [22]. Par ailleurs, une approche réglementaire internationale fournirait une meilleure protection et serait source d'équité [34]. ■



### adresses utiles

#### Alliance maladies rares

Hôpital Broussais  
Bât. Gaudart d'Allaires, porte 5  
102, rue Didot  
75014 Paris  
Tél. : 01 56 53 53 40

#### Allo-gènes

Centre national d'information sur les maladies  
génétiques  
N° Azur 0801 63 19 20

#### Comité consultatif national d'éthique

[www.ccne-ethique.org](http://www.ccne-ethique.org)

#### Contrôle de qualité en biologie moléculaire

[www.emqn.org](http://www.emqn.org)

#### Genatlas

[www.citi2.fr/Genatlas/](http://www.citi2.fr/Genatlas/)

#### Omim

Site des maladies mendéliennes héréditaires  
[www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/Omim)

#### Orphanet

Base de données sur les maladies rares  
[www.orpha.net](http://www.orpha.net)

#### Société européenne de génétique humaine

[www.eshg.org](http://www.eshg.org)

#### Textes juridiques compilés

[www.humgen.umontreal.ca](http://www.humgen.umontreal.ca)