

MON ADN TOUS CONCERNÉS ?

DÉBAT DE SOCIÉTÉ SUR L'UTILISATION DES DONNÉES DU GÉNOME
DANS LE CADRE DES SOINS DE SANTÉ



03 INTRODUCTION ET NOTICE EXPLICATIVE

03 Analyse du génome

03 A Toujours plus rapide, toujours moins cher

04 L'analyse du génome, aujourd'hui et demain

04 AG – Nouveaux diagnostics pour les maladies rares et d'autres pathologies

04 – Orientation du traitement oncologique

04 – Traitements avec ou sans effets secondaires

04 – Recherche scientifique

05 Questions et défis

06 Forum citoyen

06 – Mon génome et moi

06 – Le génome et ma famille

06 – Le génome et la société

07 Concertation éclairée

08 Un parcours élargi

09 ENTRÉE EN MATIÈRE : NEUF ÉTUDES DE CAS CONCRÈTES

CAS

12 01 Utilisation des données du génome pour orienter le traitement du cancer

14 02 Une analyse qui a des répercussions sur votre famille

16 03 Se faire tester avant d'avoir des enfants

18 04 Faire dépister son enfant à naître

20 05 Dépistage du nouveau-né

22 06 S'attendre à l'inattendu

24 07 Résultats incertains - que faire ?

26 08 Une grande banque d'ADN

28 09 Dépister le succès

30 CONSIDÉRATIONS FINALES

MON ADN TOUS CONCERNÉS ?

DÉBAT DE SOCIÉTÉ SUR L'UTILISATION DES DONNÉES DU GÉNOME
DANS LE CADRE DES SOINS DE SANTÉ



Fondation
Roi Baudouin

Agir ensemble pour une société meilleure

 sciensano

Mon ADN : tous concernés ?

Deze publicatie bestaat ook in het Nederlands onder de titel
'Mijn DNA, een zaak van iedereen ?'

Une édition de la Fondation Roi Baudouin
Rue Brederode 21
1000 Bruxelles

AUTEURS

Peter Raeymaekers, LyRaGen

Wannes Van Hoof, Sciensano

En collaboration avec le Comité d'accompagnement

Voir composition page 32

COORDINATION POUR LA FONDATION ROI BAUDOUIIN

Gerrit Rauws, Director

Tinne Vandensande, Senior programme coordinator

Yves Dario, Senior project coordinator

Pascale Prête, Project & knowledge manager

CONCEPTION GRAPHIQUE & MISE EN PAGE

signalazer.com

Cette publication peut être commandée
ou téléchargée (gratuitement) sur le site
www.kbs-frb.be

DÉPÔT LÉGAL

NUMÉRO DE COMMANDE

JUIN 2018

D/2893/2018/29

3578



INTRODUCTION ET NOTICE EXPLICATIVE

Analyse du génome

Votre «génom» contient des informations cachées importantes pour votre santé, et éventuellement aussi pour celle de vos enfants ou d'autres membres de votre famille. Le génome est votre code génétique. Il correspond à l'énumération complète des lettres de l'ADN présentes dans chacune de vos cellules. Le génome est l'ensemble des informations héréditaires reçues de votre mère et votre père biologiques.

Les êtres humains ont un génome identique à 99,9 %. Votre génome diffère donc d'à peine une lettre de l'ADN sur 1000 de celui de votre voisin. Ces variations déterminent par exemple pourquoi vous avez les cheveux foncés alors que votre voisine est blonde platine, pourquoi une personne a les yeux bleus et une autre les yeux bruns, pourquoi certains ont un nez fin et d'autres en ont un long ou encore un large, pourquoi une personne peut enrouler sa langue et son voisin non, pourquoi d'aucuns n'atteignent jamais 1 mètre 70 alors que d'autres culminent à 2 mètres 10 ou encore pourquoi certains sont nés pour courir un marathon alors que d'autres sont plutôt prédisposés à l'haltérophilie.

Les variations dans le génome sont en grande majorité inoffensives. Elles déterminent notre caractère unique, nos prédispositions, notre apparence, etc. Toutefois, d'autres variations peuvent conduire à des maladies (héréditaires). Nous connaissons ainsi 7000 à 8000 pathologies héréditaires causées par une anomalie dans le génome. Pour plus de 3000 d'entre elles, l'anomalie exacte n'est pas encore connue.

En outre, votre génome évolue au fil de votre vie. Toutes sortes d'influences extérieures peuvent endommager l'ADN de vos cellules. Dans le pire des cas, cela peut donner lieu à un cancer.

Combiné à des facteurs environnementaux, votre génome peut influencer sur bien d'autres pathologies. Pensons au diabète, aux maladies cardiovasculaires, à certains troubles neurologiques et psychiques, etc.

Bref, votre génome ne définit pas seulement votre identité, mais aussi votre état de santé et votre risque de tomber malade à court ou à long terme.

Toujours plus rapide, toujours moins cher

En 2000, la séquence de lettres ADN d'un génome humain entier a été publiée pour la première fois. Les équipes de recherche du monde entier y travaillaient depuis plus de dix ans. L'enthousiasme était grand. On parlait du «déchiffrement du livre de la vie», d'un «grand pas pour l'humanité». On prédisait alors déjà que la connaissance du génome humain viendrait bouleverser le diagnostic, la prévention et le traitement de la plupart des maladies humaines, si ce n'est toutes.

En 2007, une étape technologique importante a été franchie avec l'introduction de nouveaux appareils pour le décryptage des lettres de l'ADN du génome. Les scientifiques parlent de «next generation sequencing» (NGS – séquençage de nouvelle génération). Cette avancée a fait chuter spectaculairement le coût des analyses du génome: alors que la première analyse génomique humaine avait coûté plusieurs centaines de millions d'euros, le seuil du millier d'euros par génome est aujourd'hui à portée de main.

Le secteur des soins de santé a dès aujourd'hui recours à la technologie NGS, utilisée pour le diagnostic des maladies rares et du cancer, mais aussi pour le test prénatal non invasif (test NIPT) destiné à dépister la trisomie 21.

[Le Centre du cancer de Sciensano a réalisé une vidéo consacrée au NGS pour le cancer.](#)

L'analyse du génome, aujourd'hui et demain

Nouveaux diagnostics pour les maladies rares et d'autres pathologies

L'analyse du génome s'utilise désormais pour dépister chez des patients, souvent des enfants, des maladies rares et non diagnostiquées. Dans le passé, il fallait souvent des années avant qu'un diagnostic correct ne soit posé – et un diagnostic certain n'était même pas toujours possible. Grâce aux analyses génomiques, des milliers de patients (et leurs familles) peuvent désormais recevoir un diagnostic clair. Ils peuvent connaître avec certitude la nature de leur maladie, avoir une vision plus claire de leur avenir, potentiellement bénéficier d'un meilleur traitement et connaître le risque de transmission lors d'une future grossesse.

Orientation du traitement oncologique

Le cancer doit, lui aussi, être vu comme une maladie du génome. Les modifications du génome constituent la première étape du développement de toute tumeur cancéreuse. Ces mutations surviennent dans une cellule du corps et poussent celle-ci à croître et à se diviser de manière effrénée. En identifiant les mutations génomiques dans une tumeur, il est possible de mieux ajuster le traitement au profil de la tumeur en question. On parle de traitement ciblé. Certains médecins utilisent même le terme de traitement « personnalisé » du cancer.

Traitements avec ou sans effets secondaires

Les analyses génomiques ont également permis aux scientifiques de comprendre pourquoi certaines personnes tiraient bénéfice d'un médicament donné, alors que d'autres souffraient surtout des effets secondaires. Pour citer un exemple concret, environ 10 % des patients présentent une hypersensibilité à un médicament précis contre le VIH. Cette hypersensibilité peut avoir une issue fatale. Les patients atteints du VIH font donc l'objet d'un dépistage génétique avant de se voir administrer le médicament en question. On rencontre le même genre de situations avec certains médicaments visant à éviter le rejet d'une transplantation ou à traiter la leucémie ou d'autres formes de cancer.

Recherche scientifique

Les avantages des analyses du génome sont évidents : elles nous aident à mieux comprendre comment l'ADN fait que certaines personnes tombent malades alors que d'autres restent en bonne santé ou pourquoi une personne réagit ou non à un traitement.

À l'avenir, l'analyse du génome pourra sans doute conduire à beaucoup d'autres applications médicales, et même à des applications dont nous n'avons même pas encore idée aujourd'hui. Les inconnues sur le génome restent en effet nombreuses.

Par exemple, nous ne connaissons pas encore la contribution précise du génome à des pathologies fréquentes comme les maladies cardiovasculaires, les pathologies inflammatoires (allergies, asthme, inflammation de l'intestin, rhumatisme, sclérose en plaques, etc.), les maladies du cerveau (maladie d'Alzheimer, de Parkinson, mais aussi dépression et psychose), le cancer et bien d'autres.

Le risque que court chacun d'entre nous de souffrir de l'une de ces pathologies reste aujourd'hui souvent incertain. Nous trouverons au moins une part de la réponse dans le génome. Mais pour le découvrir, nous avons encore besoin d'années de recherches intensives et d'énormément de « matériel » pour ces recherches : les informations génomiques et les données sanitaires du plus grand nombre possible de personnes, en bonne ou mauvaise santé.

En effet, ce n'est qu'en étudiant des milliers, voire des centaines de milliers de génomes que les chercheurs pourront identifier les liens entre le génome et les maladies. Ces nouvelles connaissances permettront aux médecins de poser un diagnostic plus rapide et plus correct, aux autorités d'ajuster leurs mesures de dépistage et de prévention, aux chercheurs de mettre au point de nouveaux médicaments et des traitements totalement innovants (thérapie génique et cellulaire, correction du génome, etc.)...

En résumé, nous tirerons tous, à terme, bénéfice des recherches sur le génome.

Questions et défis

Toutefois, parallèlement à ces avantages, se posent également des questions éthiques, juridiques et sociétales. Il est donc important d'avoir la certitude que les données du génome seront utilisées pour le bien du patient et dans l'intérêt de la collectivité. Mais aussi qu'il existe des garanties suffisantes en matière de protection de la vie privée et de confidentialité, d'autonomie et de droit à la décision.

Il est donc important de réfléchir dès à présent à l'utilisation des données du génome, et ce avec les personnes auxquelles il pourra être proposé, aujourd'hui ou demain, de faire analyser leur génome. Ou qui envisagent peut-être spontanément de faire décrypter leur génome.

D'aucuns se demandent peut-être en quoi ce questionnement diffère des réflexions sociétales antérieures sur les analyses de l'ADN. Dans le passé, ces débats de société étaient plutôt axés sur les tests génétiques, généralement associés à une maladie génétique spécifique. Il s'agissait chaque fois de l'analyse d'un petit segment d'ADN. À l'époque, les discussions sur l'impact potentiel de l'analyse du génome entier s'inscrivaient dans une perspective d'avenir lointain. C'étaient des scénarios de science-fiction qui reposaient sur des attentes irréalistes ou des craintes non fondées.

Aujourd'hui, l'analyse du génome est devenue une réalité quotidienne, qui est encore appelée à prendre de l'ampleur. Il est donc crucial de décider dès à présent quelles applications la société souhaite soutenir et comment nous voulons voir évoluer l'analyse du génome dans le cadre des soins de santé.

Parallèlement à ces avantages, se posent également des questions éthiques, juridiques et sociétales. Il est donc important d'avoir la certitude que les données du génome seront utilisées pour le bien du patient et dans l'intérêt de la collectivité. Mais aussi qu'il existe des garanties suffisantes en matière de protection de la vie privée et de confidentialité, d'autonomie et de droit à la décision.



Forum citoyen

C'est pourquoi, à la demande de la ministre de la Santé publique, Sciensano et la Fondation Roi Baudouin (FRB) organisent un forum citoyen consacré à l'utilisation des données du génome dans les soins de santé.

Mon génome et moi

Une des questions fondamentales à laquelle nous souhaitons réfléchir au cours du forum citoyen est la suivante: «dans quelles circonstances vais-je autoriser la lecture de mon ADN»? Cette question concerne le timing et les phases de la vie: en tant qu'enfant, en tant qu'adulte, en tant que patient atteint d'une maladie spécifique, en tant que couple avec un désir d'enfant ou en tant que citoyen en bonne santé.

Cette question fait également référence à la situation et aux conditions dans lesquelles vous souhaiteriez que votre génome soit analysé: s'agit-il uniquement d'établir un diagnostic? Ou l'analyse pourra-t-elle aussi être utilisée à d'autres fins? Qui sera autorisé à lire et à analyser le génome? Qui sera autorisé à gérer les données relatives à votre génome? Pendant combien de temps? Et à quelles fins?

Le génome et ma famille

L'analyse du génome n'a pas seulement des conséquences pour la personne testée elle-même, mais également pour sa famille. Lorsqu'une variation génétique pouvant conduire à une maladie curable ou non est découverte chez une personne, ses parents, ses enfants, ses frères et ses sœurs sont susceptibles de présenter la même variation. Dans quelle mesure, de quelle manière et à quel moment les membres de la famille doivent-ils en être informés? Et par qui? Par la personne testée ou par un médecin? Et qu'advient-il du droit d'être informé ou du droit de ne pas savoir?

SCIENSANO

Sciensano, ce sont plus de 700 collaborateurs qui s'engagent chaque jour au service de notre devise «toute une vie en bonne santé».

Comme notre nom l'indique, la science et la santé sont au cœur de notre mission. Sciensano puise sa force et sa spécificité dans une approche holistique et multidisciplinaire de la santé. Plus spécifiquement, nos activités sont guidées par l'interconnexion indissociable de la santé de l'homme, de l'animal et de leur environnement (le concept «One health» ou «Une seule santé»). Dans cette optique, en combinant plusieurs angles de recherche, Sciensano contribue d'une manière unique à la santé de tous.

Issu de la fusion entre l'ancien Centre d'Étude et de Recherches Vétérinaires et Agrochimiques (CERVA) et l'ex-Institut scientifique de Santé publique (ISP), Sciensano s'appuie sur plus de 100 ans d'expertise scientifique.



LA FONDATION ROI BAUDOUIIN

La Fondation Roi Baudouin est une institution indépendante et pluraliste d'utilité publique. Elle est, en Belgique et en Europe, un acteur de changement et d'innovation au service de l'intérêt général et de la cohésion sociale. Elle cherche à maximiser son impact en renforçant les capacités des organisations et des individus. La FRB investit également dans la santé et la qualité de vie. Elle met surtout l'accent sur des problèmes pour lesquels aucune solution claire n'existe, elle ose briser les tabous et elle donne la parole aux citoyens et aux patients. La Fondation se concentre essentiellement sur trois domaines: la recherche en matière de santé, les soins de santé et les politiques.



Le génome et la société

Les analyses génomiques soulèvent également des questions d'ordre organisationnel et financier¹. Qui a le droit de demander des analyses génomiques, de les réaliser, d'en interpréter les résultats et de les communiquer au patient? Les centres belges de génétique continueront-ils à jouer un rôle central ou d'autres acteurs [belges ou étrangers] viendront-ils s'emparer du marché de l'analyse génomique? Qui paiera pour ces analyses? L'argent viendra-t-il du pot commun des soins de santé ou devons-nous, en tant qu'individus, contribuer nous-mêmes au financement de ces examens?

Pour bien saisir ce que le génome représente en termes de maladies et de santé, de nombreuses études scientifiques doivent encore être menées. Des études dont vous pourriez tirer profit, en tant que patient cancéreux ou en tant que membre de la famille d'un patient atteint d'une maladie rare, ou encore pour déterminer si vous présentez un risque accru de maladie d'Alzheimer, de diabète ou de maladie cardiovasculaire. Dans quelle mesure êtes-vous dès lors disposé(e) à contribuer à ces études en mettant dès aujourd'hui les données de votre génome à la disposition de la recherche scientifique? Cette décision constitue-t-elle une forme de solidarité, de bonne « citoyenneté génomique »? Ou les choses sont-elles plus complexes que cela?

Enfin, la génomique — la science de l'analyse du génome — est l'une des nouvelles technologies susceptibles de modifier profondément la société. Elle se développe au niveau mondial, en transcendant les frontières des pays ou des continents. Mais seule une minorité de la population est en mesure d'évaluer la portée de ses applications et les conséquences qu'elle peut avoir pour l'individu et pour la société. À l'instar d'autres avancées technologiques, l'analyse du génome soulève donc également la question de savoir ce que recouvre la notion de citoyenneté dans une société mondialisée et axée sur la technologie, aujourd'hui et demain.

.....
¹ Centre Fédéral d'Expertise des Soins de Santé - KCE: Séquençage du génome complet : défis et pistes d'organisation pour le système belge. KCE Reports 300B. 2018

Concertation éclairée

De toute évidence, il y a là matière à l'échange de réflexions dans le cadre d'un forum citoyen. Cette méthode éprouvée de concertation citoyenne a déjà été utilisée à de nombreuses reprises par la Fondation Roi Baudouin pour d'autres thèmes, liés ou non aux soins de santé. La Fondation a organisé des forums citoyens sur des thèmes aussi divers que le traitement et le stockage des déchets radioactifs, l'avenir des recherches en neurosciences (avec le soutien de la DG Recherche de la Commission européenne), les remboursements dans les soins de santé et l'avenir de l'Union européenne.

Un forum citoyen est une méthode validée au niveau international qui consiste à rassembler des personnes pour échanger sur des sujets de société complexes, en dépassant les idées reçues et les réactions instinctives. C'est pourquoi le panel prend largement le temps de la réflexion et de la concertation. Les réunions délibératives ont lieu durant trois week-ends.

Le panel se compose de 32 citoyens: des hommes et des femmes de tout âge, avec une variété maximale en termes de milieu d'origine et d'opinion afin de créer la plus grande diversité possible. Personne n'est spécialiste en la matière. En effet, ce ne sont pas des avis d'experts que la ministre souhaite recueillir dans le cadre de cet exercice de réflexion. Du reste, même si des experts ont déjà rédigé d'innombrables ouvrages sur le sujet, ils sont loin d'être d'accord sur tout.

Ce qui importe ici, c'est l'avis des citoyens qui participent à ce forum. En effet, très peu d'études ont cherché jusqu'ici à cerner l'opinion des citoyens « ordinaires » sur l'utilisation des données du génome dans les soins de santé.

Au cours d'un forum citoyen, les participants peuvent progressivement se forger une opinion :

- en s'informant: par le biais de cette brochure et par des temps de rencontre avec des personnes de référence: des experts de différents secteurs de la société, des parties prenantes et des décideurs politiques;
- dans un climat de confiance et d'ouverture d'esprit: au sein du forum, chaque avis compte et des dialogues se nouent entre tous les participants;
- en cherchant à explorer ensemble différents points de vue et à éclairer leur jugement: l'objectif n'est donc pas d'avoir raison ou tort ni de dégager systématiquement un consensus;
- en étant accompagnés par une équipe de professionnels qui facilitent le processus de concertation mutuelle, les interactions des participants avec les experts et la rédaction de leurs réflexions.

Au terme de trois week-ends intensifs, les citoyens présenteront leurs visions, idées et conclusions aux parties prenantes et aux responsables politiques concernés. Ils détailleront aussi les arbitrages qu'ils ont effectués, les arguments qu'ils mettent en avant ainsi que les contextes et facteurs ayant influencé leurs opinions. Le forum citoyen vise ainsi à alimenter le débat public au sens large sur l'utilisation des données du génome dans le cadre des soins de santé et à apporter une contribution pertinente à l'élaboration de la future politique en la matière.

Un parcours élargi

Le 23 février 2018 s'est tenu un atelier préalable au forum citoyen, intitulé «The use of genome information in health care: identifying and discussing the ethical, legal and societal issues (ELSI)». À cette occasion, plus de 50 experts belges et internationaux, décideurs politiques et parties prenantes se sont concertés afin d'identifier les points de discussion, les études de cas et les thèmes à aborder lors du forum citoyen. Les résultats de cet «atelier de définition de la problématique» ont servi de base pour formuler les questions à discuter lors du forum citoyen.

En 2019, ce forum citoyen sera suivi d'un autre atelier, au cours duquel des décideurs politiques, des experts et des parties prenantes exploiteront l'avis des citoyens. Ils tenteront de déterminer dans quelle mesure les conclusions du forum citoyen peuvent enrichir, voire réorienter la politique en matière de génomique.

L'avis des citoyens, l'analyse éthique et les résultats des discussions avec les parties prenantes déboucheront, fin 2019, sur un rapport final. Élaboré par les organisateurs, ce rapport servira de fil rouge pour le travail des politiques en matière de génomique.



9

ENTRÉE EN MATIÈRE: NEUF ÉTUDES DE CAS CONCRÈTES

CAS

**01 UTILISATION DES DONNÉES DU GÉNOME
POUR ORIENTER LE TRAITEMENT DU CANCER**

02 UNE ANALYSE QUI A DES RÉPERCUSSIONS SUR VOTRE FAMILLE

03 SE FAIRE TESTER AVANT D'AVOIR DES ENFANTS

04 FAIRE DÉPISTER SON ENFANT À NAÎTRE

05 DÉPISTAGE DU NOUVEAU-NÉ

06 S'ATTENDRE À L'INATTENDU

07 RÉSULTATS INCERTAINS - QUE FAIRE ?

08 UNE GRANDE BANQUE D'ADN

09 DÉPISTER LE SUCCÈS

9

ENTRÉE EN MATIÈRE : NEUF ÉTUDES DE CAS CONCRÈTES

Dans la suite de cette brochure, nous vous présentons une série de situations liées à l'utilisation des données du génome. Ces situations seront utilisées comme matériel de base pour nourrir le débat avec les citoyens.

Elles ne se sont jamais produites dans la réalité ; toute ressemblance avec des personnes réelles relève donc du hasard. Pour autant, ces études de cas sont le reflet de la vie réelle. Elles sont réalistes et pourraient réellement se produire aujourd'hui ou à l'avenir.

Elles sont cependant incomplètes en termes d'informations techniques, médicales et sociétales. De fait, notre objectif n'est pas de fournir un panorama complet de l'ensemble des thèmes de discussion possibles ou de clarifier tous les détails techniques. Les études de cas doivent plutôt être considérées comme une première initiation aux contextes médicaux et éthiques dans lesquels s'inscrit l'analyse du génome, comme une amorce permettant de faire démarrer le processus de réflexion.

Chaque étude de cas sert de préambule à une série de questions concrètes pour guider votre réflexion. Elles vous aideront à creuser plus profondément les considérations personnelles, éthiques ou sociales qu'on ne le ferait lors d'une première lecture du cas. Ce sont notamment ces questions, mais aussi de nombreuses autres, qui seront abordées lors du forum citoyen. Ces neuf histoires et les questions qui les accompagnent illustrent la diversité des thèmes qui seront débattus par les participants.

Dans cette brochure d'introduction, les questions s'adressent en premier lieu à vous lecteur, en tant que personne, mais aussi en tant que membre de votre environnement familial et de la société au sens large. Chacun de nous a de la famille proche ou lointaine, des amis confrontés à des soucis de santé, des connaissances qui travaillent dans le secteur de la santé ; chacun de nous contribue aussi à notre système de soins de santé, puisque celui-ci repose sur la solidarité, et, à ce titre, chacun a son mot à dire. Et enfin, comme tout être humain partage plus de 99 % de son ADN avec les autres humains et que chacun peut tomber malade, nous sommes finalement tous concernés par la recherche sur la génomique.

Les réponses que vous apporterez à ces questions auront des conséquences à différents niveaux et des répercussions sur toutes les parties concernées. Comment allons-nous gérer cette problématique par rapport aux patients ? Quelles sont les obligations des prestataires de soins ou des chercheurs ? Quel est le rôle de l'industrie dans ce processus ? Quelles sont les responsabilités des autorités ? Il ne sera pas possible d'apporter une réponse définitive à chaque question, mais identifier celles qui semblent les plus importantes pour chacun constitue déjà une étape importante. L'étape suivante pourrait consister à partager nos idées en tant que citoyens.

POUR EN SAVOIR PLUS SUR L'ANALYSE DU GÉNOME

Sylvie Logean, **Mes données génétiques et moi**, Le Temps Suisse.

Riccardo Sabatini TED Talk:

How to read the genome and build a human being.

Institut National de la recherche médicale [Inserm] - **Tests génétiques: Questions scientifiques, médicales et sociétales.**

KCE: **Séquençage du génome complet: défis et pistes d'organisation pour le système belge.**

KCE: **La lecture du génome complet est à nos portes. Comment l'intégrer dans nos soins de santé?**

Gert Matthijs, Joris Vermeesch. **Mes gènes, mon identité?** Comprendre la génétique et ses enjeux.

NL Pascal Borry, **Goochelen met genen.** Weliswaar.be [Welzijns- en gezondheidsmagazine voor Vlaanderen].

Pascal Borry, Gert Matthijs. **Iedereen geniaal. Humane genetica in woorden & cartoons.** 2014

Gert Matthijs, Joris Vermeesch. **Wat met Genetica?** 2013



CAS 01

Philippe, 50 ans, est atteint d'un cancer de l'intestin. Sa tumeur intestinale a été retirée chirurgicalement. Les médecins souhaitent à présent analyser l'ADN de cette tumeur. En effet, celle-ci s'est développée à la suite d'une accumulation d'anomalies dans l'ADN des cellules intestinales de Philippe. Si les médecins parviennent à identifier ces anomalies génétiques et à déterminer leur emplacement dans le génome des cellules cancéreuses, ils pourront éventuellement adapter le traitement de Philippe afin de lui offrir de meilleures chances de guérison, ou tout au moins de rendre son traitement plus confortable.

Ces 20 dernières années, nous avons accumulé de très nombreuses connaissances sur la manière dont des modifications de l'ADN peuvent conduire au développement d'un cancer. Les modifications (ou mutations) de l'ADN perturbent la division cellulaire normale, entraînant une croissance et une division incontrôlées des cellules. Ces cellules deviennent des cellules cancéreuses. Il ne s'agit pas tant d'anomalies génétiques dont nous avons hérité de notre père ou notre mère, mais plutôt de mutations survenues dans l'ADN au cours de notre vie sous l'effet du vieillissement ou des interactions avec l'environnement. Tous les facteurs responsables de dégradations au niveau de l'ADN augmentent le risque de cancer.

L'amélioration de nos connaissances sur les mécanismes du cancer a permis la découverte de nouveaux médicaments, qui agissent de façon ciblée sur certaines étapes clés des processus de croissance perturbés des cellules cancéreuses. Il s'agit généralement de médicaments onéreux, qui ne sont efficaces que lorsqu'ils correspondent précisément aux processus de croissance qui sont perturbés dans une tumeur spécifique. En dressant l'inventaire des modifications survenues au niveau de l'ADN de la tumeur, on peut identifier les processus perturbés et donc prévoir si le médicament sera efficace.

Lorsque le médecin propose à Philippe de réaliser une analyse ADN de sa tumeur, Philippe n'hésite pas une seconde et donne immédiatement son accord. Comment pourrait-il réagir autrement ?



UTILISATION DES DONNÉES DU GÉNOME POUR ORIENTER LE TRAITEMENT DU CANCER

DÉBAT : la protection de la vie privée, l'utilisation des données et le consentement éclairé

Toutefois, la demande du médecin va beaucoup plus loin que cela. Il lui demande également s'il souhaite donner son accord pour que les données de l'ADN de la tumeur soient stockées dans une banque de données, avec ses données de santé et l'évolution de son traitement. Ses variations génétiques pourront ainsi être comparées avec celles d'autres patients atteints d'un cancer de l'intestin et avec les résultats de leurs traitements.

À ce jour, le remboursement de certains médicaments anticancéreux (qui sont seulement efficaces en présence d'une mutation spécifique dans la tumeur) est conditionné à un test génétique. Ce n'est que lorsque ce test confirme la présence de la mutation que ces médicaments onéreux sont remboursés. Pour pouvoir organiser ce remboursement, il est nécessaire d'enregistrer les résultats des tests dans un registre.

Ces données sont conservées sur le site healthdata.be.

Par ailleurs, on promet à Philippe qu'il sera contacté si de nouveaux médicaments spécifiquement adaptés aux variations génétiques spécifiques présentes dans sa tumeur sont mis au point.

La proposition paraît certes séduisante, mais Philippe commence à se poser des questions. Qui sera responsable de la gestion de la base de données ? Qui aura accès à toutes ces données concernant sa tumeur, mais aussi concernant l'évolution de son traitement ? Qu'en est-il de la protection de sa vie privée ? Et à quoi donne-t-il précisément son consentement ? Quelles autres recherches pourra-t-on également mener avec ses données ?

Vous posez-vous les mêmes questions que Philippe ? Consentiriez-vous à ce que les données de l'ADN de votre tumeur soient conservées quelque part dans une banque de données ? Le cas échéant, sous quelle forme ? Sinon, pourquoi ?

QUESTIONS

- X** **Pouvons-nous protéger la vie privée des patients tout en encourageant les avancées scientifiques ?**
- X** **Un médecin ne peut rien faire sans avoir obtenu le consentement éclairé de son patient. Philippe peut-il toutefois donner un véritable consentement pour autant de questions en même temps ?**

POUR EN SAVOIR PLUS

KCE : Tests de panels de gènes par Next Generation Sequencing pour un traitement ciblé en oncologie et en hémato-oncologie.

Le cancer : vers une médecine personnalisée et un traitement à la carte.

NL Hans Prenen, Gepersonaliseerde geneeskunde in de oncologie ; Karakter, tijdschrift van wetenschap.

CAS 02

L'analyse ADN de la tumeur de Philippe a permis de découvrir qu'il est atteint du syndrome de Lynch, une affection héréditaire qui augmente le risque de développer un cancer de l'intestin. Il a donc hérité d'une anomalie génétique de son père ou de sa mère qui le prédispose à une forme de cancer héréditaire. Une situation comparable à celle d'Angelina Jolie pour le cancer du sein. Philippe entrevoit immédiatement les conséquences de cette nouvelle, car il a un fils (27 ans) et une fille (25 ans). Il est donc possible qu'il leur ait transmis cette anomalie génétique. Pour chacun d'entre eux, le risque est de 50 %. Mais, il est possible que ses frères ou sœurs soient aussi porteurs de cette anomalie génétique. Que doit-il faire ?

Estimez-vous que Philippe a l'obligation d'informer toutes ces personnes ? Ou est-il préférable qu'il ne les inquiète pas ?

Le syndrome de Lynch est responsable d'environ 4 % de l'ensemble des cancers de l'intestin. Ce syndrome est dû à une anomalie génétique qui se transmet du parent à l'enfant. Dans ces cas, le cancer de l'intestin apparaît à un âge relativement jeune, souvent avant 50 ans. Outre le risque de développer un cancer de l'intestin, les personnes atteintes du syndrome de Lynch ont aussi un risque accru d'avoir un cancer de l'utérus et quelques autres formes de cancer. Cependant, même pour les porteurs d'une de ces anomalies spécifiques, ce risque de cancer ne s'élève jamais à 100 %. Selon le type d'anomalie génétique, le risque de développer l'un de ces cancers varie entre 25 % et 75 %. Il est donc possible qu'une personne atteinte du syndrome de Lynch ne développe jamais de cancer.

DÉBAT : la responsabilité par rapport à la famille, le droit à l'information, le droit de ne pas savoir

Philippe a-t-il le devoir de faire part de son diagnostic de syndrome de Lynch à ses enfants, à ses parents (s'ils sont encore en vie), à ses frères et sœurs... ? Doit-il les informer du fait qu'ils présentent eux aussi un risque accru de développer un cancer de l'intestin ou de l'utérus du fait de la présence d'une anomalie génétique dans la famille ? Doit-il leur dire qu'ils feraient bien de faire tester eux aussi leur ADN, même s'il est impossible de prévenir l'apparition d'une tumeur ? Aux personnes atteintes du syndrome de Lynch, on peut seulement conseiller de subir, à partir de 25 ans, chaque année ou tous les deux ans, une coloscopie et de passer un test approfondi de dépistage du cancer. En effet, plus la tumeur est dépistée à un stade précoce, plus les chances de succès du traitement sont élevées.



UNE ANALYSE QUI A DES RÉPERCUSSIONS SUR VOTRE FAMILLE

En France, une grande importance est accordée à la confidentialité entre le médecin et son patient : la responsabilité de communiquer des informations génétiques pertinentes à la famille relève donc exclusivement du patient lui-même. Aussi, lorsque le patient choisit de ne pas révéler ces informations, il est responsable de cette décision.

En Australie, le partage d'informations génétiques est considéré comme une obligation conjointe du médecin et du patient. Lorsque le patient choisit de ne pas communiquer ces informations, le médecin peut les partager avec la famille du patient sans son autorisation.

www.nhmrc.gov.au

Philippe décide d'informer tout le monde. Mais imaginons que ses enfants aient non pas 27 et 25 ans, mais 16 et 14 ans ou 8 et 6 ans. Estimez-vous que dans ce cas, Philippe aurait raison d'informer ses enfants ? Pourquoi, ou pourquoi pas ? L'âge fait-il une différence ?

Ou bien estimez-vous que Philippe n'est absolument pas obligé d'aborder ce problème avec sa famille ? Pensez-vous que cette tâche revient plutôt au médecin ? À quel médecin ? Le médecin responsable du traitement de Philippe ? Ou les médecins généralistes en charge de ces autres personnes ? Ou trouvez-vous qu'il ne faudrait pas impliquer les membres de la famille dans cette problématique ?

QUESTIONS

- X **Comment devons-nous gérer les résultats de tests génétiques qui peuvent concerner les membres de notre famille ?**
- X **En Belgique, l'accent est mis sur le secret médical. Devons-nous miser sur le sens de la responsabilité du patient vis-à-vis de sa famille ? Ou les médecins doivent-ils avoir plus de latitude pour briser le secret médical ?**
- X **Quel est l'équilibre entre, d'une part, le droit d'une personne de ne pas savoir et, d'autre part, la nécessité de prendre soin de sa santé et de son bien-être ?**
- X **Doit-on accompagner les personnes dans leur choix de se faire tester ou non ? De quelle manière ? Comment les accompagner après le test ?**

EN SAVOIR PLUS

Delphine Héron, Marcela Gargiulo.

Tests génétiques et médecine prédictive : quels enjeux ? 2009

Bernard Baertschi. **Diagnosics génétiques.**

Droit de ne pas savoir ou devoir de savoir ? 2015

NL Erfocentrum Nederland – **Kanker en erfelijkheid.**

Hoe vertel ik het mijn familie?

Hoe omgaan met familieleden bij een erfelijke ziekte :

Landelijk Expertisecentrum Erfelijkheidsonderzoek Familiaire Hart- en Vaatziekten Nederland – Cascade screening voor hoge cholesterol en familiebrief.

www.leefh.nl

Ellen De Visser. **Het recht om niet te weten van de dood.** 2011



Un couple en bonne santé peut donner naissance à un enfant atteint d'une maladie héréditaire grave. Cela s'explique par le fait que l'être humain dispose de deux exemplaires de chaque gène¹. Or, une seule de ces deux copies est transmise lors de la conception d'un enfant, l'autre venant de l'autre parent. Chez certaines personnes, l'une des copies est « bonne » et l'autre « défectueuse » [par exemple porteuse d'une mutation]. Dans ce dernier cas, la personne peut malgré tout être en bonne santé grâce à la « bonne » copie, mais elle est susceptible de transmettre la copie « défectueuse » à ses enfants. Si deux « porteurs » d'une même maladie ont un enfant ensemble, le risque que les deux parents lui transmettent le gène « défectueux » est donc de un sur quatre.

Avant une grossesse, les couples peuvent demander à vérifier si leur futur bébé court un risque d'être atteint de certaines maladies héréditaires graves. Quelques cellules prélevées sur la paroi interne de la joue à l'aide d'un coton-tige ou dans une simple prise de sang suffisent pour séquencer le génome. Le test détermine si la combinaison des caractéristiques héréditaires des deux parents peut entraîner une maladie grave chez leurs futurs enfants.

Si le test montre que ce risque existe, le couple a différentes options: il peut choisir de ne pas avoir d'enfant; opter pour une fécondation *in vitro*, suivie d'une sélection d'embryons ou demander qu'on réalise un diagnostic prénatal à un stade précoce de la grossesse, éventuellement suivi d'une interruption de grossesse. Les deux partenaires peuvent également opter pour l'adoption, ou prendre consciemment le risque d'avoir un enfant en espérant qu'il sera en bonne santé, ou encore choisir d'assumer pleinement la maladie de l'enfant.

¹ Les chromosomes X et Y sont l'exception à la règle. Les hommes disposent d'un seul exemplaire de tous les gènes présents sur le chromosome X, alors que les femmes en ont deux. En revanche, les femmes n'ont pas de chromosome Y.

DÉBAT : l'impossible garantie d'avoir un enfant en bonne santé, la société du risque zéro, les soins de santé à deux vitesses

Ces tests de porteurs [ou tests préconceptionnels] en valent-ils réellement la peine? À ce sujet, les avis divergent fortement. Le risque d'avoir un enfant atteint d'une maladie héréditaire grave dépend notamment de votre situation personnelle.

- Dans certains pays d'Afrique, environ une personne sur sept est porteuse d'une maladie génétique appelée drépanocytose. Lorsque des ressortissants de ces pays ont un enfant, le risque qu'il soit atteint de la maladie est de 1 sur 200. La drépanocytose est une forme grave d'anémie, caractérisée par une malformation des globules rouges [qui présentent une forme de faucille au lieu d'être ronds].
- Les personnes issues de pays du pourtour méditerranéen [comme la Turquie, le Maroc, la Grèce, l'Italie et le Moyen-Orient] peuvent, elles aussi, être porteuses d'une variation génétique conduisant à la drépanocytose. Dans ces populations, c'est toutefois une personne sur 100 qui est porteuse.
- Dans la population d'Europe de l'Ouest, une personne sur 32 est porteuse de mutations conduisant à la mucoviscidose. Cela signifie que, statistiquement, un enfant sur 4096 [$1/32 \times 1/32 \times 1/4$] naîtra avec la maladie. Les symptômes de la mucoviscidose peuvent être assez variables, mais ont souvent en commun la présence de mucus visqueux dans les poumons [que la toux ne suffit pas à évacuer], des infections et inflammations des voies respiratoires, des troubles digestifs, un retard de croissance... Il s'agit d'une maladie incurable qui entraîne des symptômes souvent lourds et qui est complexe à traiter.
- Environ un Juif ashkénaze sur 27 est porteur de la maladie de Tay-Sachs, une maladie neurologique grave provoquant une accumulation de déchets dans les neurones ou dans d'autres cellules. Les enfants atteints de la forme sévère de la maladie présentent un retard de développement mental et moteur, deviennent aveugles, paralysés et décèdent entre l'âge de 2 et 4 ans.

SE FAIRE TESTER AVANT D'AVOIR DES ENFANTS

Chez les couples ayant des liens familiaux étroits (p. ex. cousins-cousines), le risque que les deux partenaires soient porteurs de la même maladie génétique est nettement accru. Certaines communautés ont mis sur pied une forme de dépistage organisé pour détecter le risque. Depuis de longues années, les Juifs ashkénazes organisent par exemple un dépistage génétique avant que les couples ne se marient (voir encadré).

« Dor Yeshorim » est une organisation juive qui propose un dépistage génétique approfondi avant le mariage pour la maladie de Tay-Sachs et pour d'autres maladies touchant les Juifs ashkénazes. Dans certains pays, Dor Yeshorim pratique des dépistages systématiques au sein des écoles. L'objectif est de réunir des partenaires bien assortis sur le plan génétique.

doryeshorim.org/

Il faut toutefois savoir que les examens proposés dans le cadre des tests de porteurs ne couvrent pas toutes les maladies héréditaires potentielles. La plupart des tests dépistent entre quelques dizaines et un millier de maladies, généralement les plus graves ou les plus répandues. Mais aucun test n'apporte, en lui-même, une garantie d'avoir un enfant en bonne santé. Et même si le nombre de maladies dépistées venait à connaître une forte augmentation à l'avenir, ces tests ne pourront jamais offrir une telle garantie, car un dysfonctionnement reste toujours possible après la conception.

À l'heure actuelle, le dépistage génétique avant la conception est uniquement proposé en Belgique par des firmes commerciales. Un dépistage portant sur 67 maladies héréditaires coûte aujourd'hui environ 199.00 US\$ (160 €) et un dépistage plus large portant sur près de 300 maladies coûte 550 US\$ (450 €). Ces montants correspondent au coût par personne: un couple payera donc deux fois le montant indiqué. Bien entendu, si davantage de gens ont recours à ces tests, leurs prix diminueront rapidement.

Si on laisse libre cours au marché, ne risquons-nous pas d'aboutir à un système de soins de santé à deux vitesses, avec d'une part des personnes capables de payer et disposées à le faire, et d'autre part celles qui ne disposent pas des moyens financiers et/ou des connaissances nécessaires pour profiter de cette opportunité? Cela étant dit, les centres de génétique et les autorités belges envisagent actuellement de proposer les tests de porteurs – éventuellement par le biais d'un projet pilote – à (une partie de) la population belge. Le Conseil Supérieur de la Santé a rédigé en mars 2017 une recommandation à ce sujet (CSS 9240). Dans ce cas, les tests seraient remboursés. Mais souhaitons-nous vraiment que les autorités décident (en partie) des types d'enfants qui pourront naître?

À vos yeux, cela fait-il une différence si les tests de porteurs sont réalisés par les pouvoirs publics ou par des firmes commerciales?

QUESTIONS

- X Pour quel type d'affections doit-on procéder/ne pas procéder à un dépistage? Quel peut être le rôle des pouvoirs publics à cet égard?**
- X Pour quelle raison est-il préférable qu'un tel test soit/ne soit pas remboursé par le budget des soins de santé?**
- X Dans quelles situations un tel test a-t-il une utilité? Uniquement pour les personnes présentant un risque accru? Ou pour tout le monde? Quel risque est acceptable pour quelle maladie?**

EN SAVOIR PLUS

Conseil Supérieur de la Santé. Dépistage génétique généralisé en contexte de procréation. Vers une mise en œuvre responsable dans le système des soins de santé. Avis 9240.

CAS 04

Olivier [26 ans] et Laetitia [25 ans] ont pris la décision de vivre sous le même toit. Lors de leur pendaison de crémaillère, ils annoncent fièrement à leur famille et à leurs amis que Laetitia est enceinte de 8 semaines. Tout le monde se réjouit pour eux. Une semaine plus tard, Olivier et Laetitia se rendent en consultation chez le gynécologue. Celui-ci leur explique qu'ils peuvent faire un test prénatal non invasif afin de vérifier si leur enfant n'est pas atteint d'une anomalie chromosomique, comme la trisomie 21. Ce test consiste en une simple prise de sang [chez la future maman] et est en grande partie remboursé, le patient ne payant que le ticket modérateur de 8,68 €.



Depuis quelques années, il existe un test qui permet de contrôler, sur une analyse de sang de la femme enceinte, si le fœtus présente des anomalies chromosomiques, comme la trisomie 21 (syndrome de Down), où il y a trois copies du chromosome 21 au lieu de deux normalement, mais aussi des trisomies du chromosome 13 ou 18.

Ce test dit NIPT (test prénatal non invasif) possède deux avantages majeurs : d'une part, il est plus précis que le test de dépistage traditionnel de la trisomie 21 ; d'autre part, il ne comporte aucun risque pour la grossesse, contrairement à la ponction de liquide amniotique ou de placenta, qui entraîne un risque de fausse couche de l'ordre de 3 à 4 cas sur 1000.

Le test NIPT repose sur le principe selon lequel des fragments d'ADN provenant du fœtus sont présents dans le sang de la mère. L'analyse de cet ADN fournit donc aux médecins des informations sur le fœtus.

Si le test NIPT est nettement plus fiable que les méthodes traditionnelles pour dépister la trisomie 21, il n'est pas parfait pour autant. Sur 100 bébés atteints de trisomie 21, le test en détectera au minimum 99 et en ratera au maximum 1. Par ailleurs, le test livrera un résultat faussement positif dans moins de 1 % des cas. Si le test livre un résultat anormal, il y a de fortes chances que le bébé présente une trisomie, mais ce n'est pas une certitude absolue. Un résultat anormal doit donc toujours être confirmé à l'aide d'un test « invasif » [c'est-à-dire une ponction de liquide amniotique ou de placenta].

Le test NIPT actuel est le premier d'une série de nouveaux tests sanguins qui s'annoncent. Aujourd'hui, il se limite au dépistage de trisomies ou d'autres anomalies chromosomiques majeures. Dans un avenir proche, il pourrait s'étendre à des anomalies plus discrètes, comme des microdélétions ou des microduplications de l'ADN. À plus ou moins long terme, des anomalies encore plus minimes pourront probablement être détectées.

FAIRE DÉPISTER SON ENFANT À NAÎTRE

DÉBAT : quelles maladies dépister, le consentement éclairé, le droit à un avenir ouvert

De retour chez lui, Olivier se demande s'il n'est pas étrange que seules quelques maladies chromosomiques soient dépistées par ce test. Si les scientifiques peuvent analyser l'ADN du fœtus, pourquoi ne pas dépister d'emblée toutes les maladies génétiques ?

Toute la soirée, il fait des recherches sur Internet sur les variations génétiques associées à certaines maladies. Il découvre qu'une firme américaine utilise également le test NIPT pour détecter des « microdélétions » chez le fœtus, en plus des anomalies de type trisomie. Olivier approfondit ses recherches et tombe sur des maladies dont il n'avait jamais entendu parler avant : syndrome de DiGeorge, de Prader-Willi, d'Angelman, de Wolf-Hirschhorn, maladie du cri du chat,... Comment empêcher que son enfant naisse avec l'une de ces maladies ?

Le lendemain, Olivier appelle le gynécologue. Il souhaite soumettre le bébé à un test plus étendu. Il est disposé à assumer lui-même les coûts.

Et vous, opteriez-vous pour un test plus étendu ? Que souhaiteriez-vous savoir ou pas ?

Laetitia se fâche lorsqu'Olivier lui explique qu'il souhaite soumettre le bébé à ces tests supplémentaires. À ses yeux, la famille n'est pas un « club » dont on ne peut faire partie que si l'on remplit certaines conditions. Quoi qu'il en soit, le fœtus qu'elle porte est leur enfant et aucun test ne pourra changer cela. Olivier n'en démord pas et déclare qu'il serait stupide de ne pas être parfaitement préparé si leur futur enfant venait à être atteint d'une maladie grave. Et si, par exemple, il s'avérait crucial de traiter leur enfant très rapidement – immédiatement après la naissance, par exemple – afin de limiter les conséquences de la maladie ?

Remboursement : un choix de société

En Belgique, le test NIPT est remboursé à tous les futurs parents, ce qui fait de notre pays un précurseur par rapport à nos voisins. Beaucoup ont considéré cette décision comme sage.

Mais d'autres ont dénoncé le risque que cela ne mène vers une société dont les personnes trisomiques seraient exclues. Ne risque-t-on pas de penser que le dépistage « va de soi » si la société le juge suffisamment important pour le rembourser ? Et que deviendront les couples qui refusent le test s'ils mettent au monde un enfant trisomique : devront-ils assumer financièrement les conséquences de leur choix ?

QUESTIONS

- X Les parents peuvent-ils simplement décider de soumettre l'ADN de leur enfant (à naître) à des tests étendus ?
Dans quelle mesure cette pratique s'oppose-t-elle au droit de l'enfant à un « avenir ouvert » ?**
- X Qu'implique la réalisation du test NIPT en termes de responsabilité, voire de responsabilité civile, des futurs parents ?**
- X Voulons-nous en arriver à dépister toutes les maladies possibles et imaginables du fœtus ?
Souhaitons-nous disposer d'une garantie de bonne santé de notre enfant ?**
- X Dans quelle mesure la société exerce-t-elle une pression sur les futurs parents en remboursant une analyse du génome telle que le test NIPT ?
Risquons-nous d'évoluer vers une société qui ne voudra plus prendre en charge les enfants avec un handicap ?**

EN SAVOIR PLUS

Conseil Supérieur de la Santé. Mise en œuvre du screening génétique prénatal non invasif de la trisomie 21 [Syndrome de Down] dans la pratique des soins de santé en Belgique. Avis 8912.

CAS 05



Aujourd'hui déjà, tous les nouveau-nés font l'objet d'un « dépistage ». Le test de Guthrie [ou test du buvard], réalisé à quelques jours de vie, vise à dépister d'éventuelles maladies congénitales dans une petite goutte de sang prélevée au talon du bébé. Ce test fait partie des programmes de santé publique dans les pays les plus favorisés depuis les années 60. Si l'utilité de ce test est généralement considérée comme évidente, les maladies dépistées diffèrent toutefois d'un pays à un autre. Même au sein de notre propre pays, il existe des variations : la Flandre et la Wallonie dépistent des affections différentes (voir tableau).

Il n'y a donc pas de consensus entre les scientifiques, les médecins et les différentes autorités, ni en Belgique ni en Europe, sur les maladies qui doivent être dépistées en priorité.

Les tests réalisés aujourd'hui ne sont pas basés sur une analyse de l'ADN, mais sur une analyse des protéines et/ou une analyse chimique. À partir de 2019, la Belgique y ajoutera un dépistage de la mucoviscidose qui, lui, reposera sur l'ADN et ouvrira ainsi la voie au dépistage génomique du nouveau-né. Pourquoi cibler seulement la mucoviscidose alors qu'il existe tant d'autres maladies génétiques ? Ne pouvons-nous pas opter d'emblée pour une analyse du génome entier de chaque nouveau-né ?

À titre d'illustration, voici les différences entre les tests de Guthrie réalisés en Flandre, en Wallonie, aux Pays-Bas et en France

PATHOLOGIE	FLANDRE	WALLONIE	PAYS-BAS	FRANCE
Phénylcétonurie	OUI	OUI	OUI	OUI
Hypothyroïdie congénitale	OUI	OUI	OUI	OUI
Syndrome adrèno-génital	OUI	OUI	OUI	OUI
Déficit en biotinidase	OUI	NON	OUI	NON
Acidémie glutarique	OUI	OUI	OUI	NON
Acidémie isovalérique	OUI	OUI	OUI	NON
Maladie du sirop d'érable	OUI	OUI	OUI	NON
Déficit en MCAD	OUI	OUI	OUI	NON
Déficit en acyl-coenzyme A déshydrogénase	NON	NON	OUI	NON
Déficit en multiple acyl-CoA déshydrogénase	OUI	OUI	NON	NON
Galactosémie	NON	OUI	OUI	NON
Déficit en HMG-CoA Lyase	NON	NON	OUI	NON
Déficit en holocarboxylase synthétase	NON	NON	OUI	NON
Déficit en hydroxyacyl-CoA déshydrogénase	NON	OUI	OUI	NON
Déficit en 3-méthylcrotonyl-CoA carboxylase	NON	NON	OUI	NON
Drépanocytose	NON	NON	OUI	OUI
Fibrose kystique [mucoviscidose]	OUI	OUI	OUI	OUI
Acidémie propionique	OUI	OUI	NON	NON
Acidémie méthylmalonique	OUI	OUI	NON	NON
Thalassémie alpha et bêta	NON	NON	OUI	NON
Homocystinurie	NON	OUI	NON	NON
Tyrosinémie de type I	NON	OUI	NON	NON

DÉPISTAGE DU NOUVEAU-NÉ

Les expériences menées dans le passé montrent que les citoyens peuvent porter un jugement éclairé sur ce type de questions difficiles. Mais sur quels critères se basent-ils pour convenir d'une liste de pathologies à dépister ?

Comme point de départ au débat, nous présentons ci-après quelques anomalies afin que les citoyens puissent réfléchir à ce qu'ils souhaiteraient voir inclure dans le dépistage du nouveau-né.

- A** Une mutation du gène GJB2 peut entraîner une pathologie génétique à l'origine d'une surdité modérée à sévère. On estime qu'entre un Européen sur 35 et un Européen sur 80 est porteur. Si les deux parents sont porteurs, le risque pour l'enfant de présenter des troubles auditifs sévères est de un sur quatre. Le déficit est définitif, mais un diagnostic précoce permet d'aider rapidement l'enfant grâce à un appareil auditif ou un implant cochléaire.
- B** Une mutation du gène LDLR ou APOB provoque une hypercholestérolémie familiale. Un nouveau-né sur 500 est concerné. En général, cela se traduit par une forte élévation du taux de cholestérol, ce qui conduit à des maladies cardiovasculaires à un âge précoce (30 ou 40 ans). Il y a habituellement peu de symptômes avant l'insuffisance cardiaque subite. Si elle est dépistée, l'hypercholestérolémie peut être traitée grâce aux statines ou à d'autres médicaments abaissant le taux de cholestérol.
- C** Une variation du récepteur de dopamine D2 (DRD2) est associée à des problèmes de dépendance. Les personnes présentant cette variante génétique courent un risque accru d'alcoolisme et de toxicomanie, mais ce risque peut être réduit par un environnement positif. Il pourrait donc être utile de mettre en place un accompagnement actif des jeunes concernés.

QUESTIONS

- X** Pourquoi inclure ou non les exemples décrits en A, B et C dans la liste des affections à dépister ? Pourquoi dépister certaines pathologies et d'autres pas ? Sur quels critères pourrait-on baser un choix éclairé en cette matière ?
- X** Serait-il opportun de réaliser une analyse génomique complète de chaque nouveau-né en Belgique ?
- X** Si tous les nouveau-nés font systématiquement l'objet d'une analyse génomique complète, cela signifie que les autorités disposeront d'un passeport ADN de tous les citoyens. Est-ce souhaitable ?
- X** Les informations réunies dans une telle base de données pourraient-elles être utilisées à d'autres fins, par exemple judiciaires ou médico-légales ?

EN SAVOIR PLUS

KCE : Dépistage néonatal sanguin : analyse de décision multicritère pour sélectionner les maladies prioritaires. (2015)

À quoi sert le test de Guthrie ?

40 ans de dépistage néonatal ? AFPDPE.

Le dépistage des maladies génétiques de bébé -
La Maison des Maternelles.

NL Uitbreiding van de hielprikscreening.

Privacy Barometer. Ziekenhuis wordt DNA-databank voor justitie.
<http://linkis.com/CNNSj> en www.internetconsultatie.nl/

Annelien Bredenoord - Waarom mogen ouders niet weten welke ziektes hun kind allemaal kan krijgen?

EN California stores DNA of every baby.

CAS 06

La mère et la grand-mère de Clémentine (34 ans) sont décédées des suites d'un cancer du sein. Sa tante est décédée d'un cancer de l'ovaire et son oncle d'un cancer de l'intestin. Clémentine s'inquiète pour sa santé : y aurait-il dans sa famille une prédisposition entraînant un risque élevé de cancer ? Son généraliste l'oriente vers un centre de génétique, qui, dans un premier temps, analyse son ADN à la recherche d'anomalies éventuelles dans les « gènes du cancer » les plus courants. Aucun résultat. Néanmoins, vu le nombre élevé de membres de la famille concernés, Clémentine reste inquiète. Les médecins du centre de génétique soupçonnent en effet la présence d'une variante relativement rare dans ses gènes. C'est pourquoi Clémentine est invitée à participer à une étude scientifique qui consiste à analyser la totalité de son ADN.

En recherchant des anomalies génétiques liées au cancer dans l'ADN de Clémentine, les médecins peuvent en profiter pour examiner également d'autres variations dans ses gènes qui seraient susceptibles d'avoir un effet sur sa santé. C'est ce que l'on appelle un dépistage « opportuniste ». Le raisonnement est le suivant : si l'on prend la peine d'établir le séquençage de tout l'ADN de son génome, il n'est pas très compliqué de vérifier également la présence d'autres variations associées à l'une ou l'autre maladie spécifique.

L'analyse du génome de Clémentine ne révèle aucun défaut qui pourrait expliquer ses antécédents familiaux de cancer. Cependant, on découvre une variation du gène MYH7, qui peut éventuellement conduire à un épaississement du muscle cardiaque (myocarde) et à un risque accru de défaillance cardiaque.

En 2013, l'ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) a publié des recommandations incluant une liste de gènes pour lesquels il est obligatoire d'avertir le patient lorsque certaines variations sont constatées. Il a précisé (de manière assez controversée) que ces gènes doivent être spécifiquement examinés lors de toute analyse NGS. Il s'agit alors d'un « dépistage opportuniste » : puisque l'on effectue cette analyse, autant dépister également d'autres maladies graves sur lesquelles on peut agir.

Ces recommandations publiées par l'ACMG peuvent être consultées ici
www.ncbi.nlm.nih.gov



S'ATTENDRE À L'INATTENDU

DÉBAT : les résultats secondaires, le consentement éclairé, faut-il recontacter les patients, les informations non médicales

Les médecins et les chercheurs auraient aussi pu essayer d'éviter au maximum de mettre en lumière des résultats secondaires (dits « non sollicités »), en examinant uniquement les variations d'ADN en rapport avec la question concrète du risque de cancer. En effet, si Clémentine a consulté le centre de génétique, c'est uniquement pour répondre à cette question.

Pensez-vous que les médecins devaient informer Clémentine de son risque accru de trouble cardiovasculaire ? Y a-t-il des maladies dont les médecins doivent informer le patient, et d'autres pas ? Dans quelle mesure doit-on demander à l'avance à Clémentine ce qu'elle souhaite savoir ou non ?

Les résultats non sollicités peuvent aussi s'avérer importants pour les membres de la famille de Clémentine. Pensons à Philippe (cas 2), chez qui un syndrome de Lynch a été diagnostiqué. Par ailleurs, il arrive que les résultats non sollicités soient de toute autre nature. Ainsi, un test génétique peut par exemple révéler que votre père n'est pas votre père biologique. Estimez-vous que les chercheurs doivent communiquer une telle information à la personne testée ?

QUESTIONS

- X** Le dépistage opportuniste est-il une bonne idée, ou bien l'analyse du génome doit-elle avant tout servir à répondre à une question spécifique ? Pourquoi ?
- X** Quels résultats non sollicités peuvent être communiqués ou pas à la personne ?
- X** Les résultats non sollicités peuvent aussi être de nature non médicale. Par exemple, un test pourrait montrer que le père n'est pas le père biologique. De telles informations doivent-elles être communiquées ?
- X** Quand les médecins/chercheurs doivent-ils intervenir de manière rétroactive et communiquer à des personnes ayant demandé un test à un moment donné que de nouvelles connaissances, qui pourraient être intéressantes pour elles, ont été développées ?

EN SAVOIR PLUS

Les données secondaires : qu'est-ce que cela veut dire ?

NL Pascal Borry, Gezocht of gevonden? Secundaire bevindingen in de genetische diagnostiek ; Karakter, Tijdschrift van Wetenschap.

Gezondheidsraad Nederland.

Nevenbevindingen bij diagnostiek in patiëntenzorg.

EN Belgian Guidelines for managing incidental findings detected by NIPT.



CAS 07

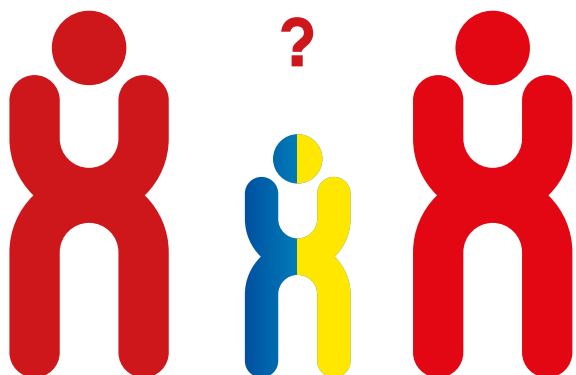
Jean [39 ans] est un enfant adopté. Il a eu la chance d'être élevé par Antonio et Sara, ses parents adoptifs, qui tiennent un restaurant italien. Jean ne s'était jamais vraiment posé de questions sur ses origines biologiques. Mais son père a maintenant pris sa retraite et Jean a repris le restaurant familial. Il souhaite en savoir plus sur ses origines, espérant secrètement que du sang italien coule dans ses veines. Il trouve sur Internet une firme qui propose des analyses d'ADN pour 199 €.

Jean se soumet au test et apprend qu'il n'a aucun sang italien. Son ADN est à 62 % scandinave, à 22 % britannique, à 10 % asiatique, à 3 % juif, à 1 % ouest-africain... La page suivante présente encore davantage de résultats. Jean apprend qu'il ne présente pas de risque accru de maladie d'Alzheimer, mais bien de maladie de Parkinson et de maladie cœliaque. Quant à la dégénérescence maculaire, la déficience en antitrypsine ou l'hémochromatose, il ne doit pas s'inquiéter à cet égard (s'il savait ce que cela signifiait). Il apprend aussi que selon les résultats de son analyse ADN, son urine est odorante chaque fois qu'il consomme des asperges et qu'il a en fait des cheveux bouclés – ou plutôt avait, car il les a perdus, ce que le test avait d'ailleurs prédit aussi. Outre cet ensemble d'informations concernant sa santé et ses caractéristiques génétiques, il s'est aussi vu remettre un CD contenant le séquençage complet de l'ADN de son génome.

Que doit faire Jean avec toutes ces informations ?

Doit-il s'adresser à son médecin généraliste pour obtenir un avis ? Ou à un centre de génétique ?

Jean se fait du souci. Il se rend chez son généraliste qui lui explique que ces tests ne sont qu'une estimation et qu'il est même tout à fait possible que les informations reçues soient incorrectes. Cela ne rassure pas Jean pour autant. L'idée de souffrir de la maladie de Parkinson l'inquiète particulièrement. Une maladie dégénérative incurable, ce n'est pas ainsi qu'il voudrait mourir. Peut-il faire quelque chose pour limiter ce risque ? Travailler moins dur par exemple ? Et quel est le risque de transmission à ses enfants ?



RÉSULTATS INCERTAINS - QUE FAIRE ?

Une analyse du génome *peut* fournir des informations sur *l'avenir médical* d'une personne. Ce n'est pas la même chose que le diagnostic médical traditionnel, qui porte sur *l'état de santé actuel d'un patient*. Il y a aujourd'hui des entreprises qui ont recours aux tests génomiques pour donner à des personnes en bonne santé ou à des patients des informations sur leur prédisposition à certaines maladies telles que la dépression, la maladie de Parkinson, la maladie d'Alzheimer, les maladies cardiovasculaires et d'innombrables autres affections. En plus des résultats du test, elles fournissent parfois aussi des recommandations basées sur ces résultats, comme un changement de régime ou la prise de compléments alimentaires.

En 2012, le Conseil Supérieur de la Santé a émis de sérieuses réserves à ce sujet: les tests peuvent induire le consommateur en erreur en faisant des prédictions médicalement et scientifiquement non prouvées. Il s'agit en effet souvent d'affections qui résultent d'une conjonction complexe de nombreux facteurs génétiques et environnementaux. La plupart de ces facteurs ne contribuent chacun que faiblement au risque de développer la maladie, ce qui fait qu'il est impossible de calculer un risque précis en se basant uniquement sur l'analyse du génome.

QUESTIONS

- ✘ **Comment gérer les résultats incertains et les estimations de risques peu claires qui découlent d'une analyse génomique ?**
- ✘ **Pensez-vous que vous devriez pouvoir décider vous-même ce que vous souhaitez demander comme analyses ? Qui pourrait vous aider dans cette démarche ?**
- ✘ **Pensez-vous que vous seriez à même de bien comprendre les résultats par vous-même ? Qui pourrait vous y aider ?**
- ✘ **La firme qui a analysé le génome de Jean dispose maintenant de ses données. Que pourrait-elle en faire ? Partageriez-vous vos données génomiques avec une entreprise ? Sous quelles conditions ?**

EN SAVOIR PLUS

Conseil Supérieur de la Santé.

Offre de tests génétiques en accès direct. Avis 8714

CAS 08

Il y a vingt ans, la firme Decode Genetics a vu le jour en Islande. Elle avait pour objectif de dresser la carte de l'ADN de tous les Islandais dans les moindres détails et de relier ces données à des informations relatives à leurs maladies et à leur état de santé. À cet effet, une banque de données nationale a été créée par la firme et toutes les données de santé des participants y ont été stockées.

Il s'agissait d'un projet de recherche de grande envergure, qui visait à identifier les facteurs de risque génétiques de nombreuses maladies courantes, comme les maladies cardiovasculaires, le cancer, les maladies rhumatismales, neurologiques et psychiatriques, les maladies infectieuses et inflammatoires, etc. Or, les causes de ces maladies sont la plupart du temps complexes et dépendent d'une combinaison de plusieurs variations génétiques. La meilleure façon d'établir des liens entre certaines variations de l'ADN et certaines maladies consiste à comparer le plus possible de combinaisons avec le plus possible de données de santé. Idéalement, tous les Islandais devraient donc participer au projet. Dans l'intérêt des soins de santé islandais, mais aussi de l'économie du pays.

Feriez-vous don d'un échantillon de sang ou de salive afin de faire analyser votre ADN dans le cadre d'un projet de recherche de ce type? Et autoriseriez-vous en même temps votre médecin généraliste à divulguer des informations médicales vous concernant? Si oui, à quelles conditions? Sinon, pourquoi pas?

Il y a quelques années, le Royaume-Uni a lancé le projet «100 000 génomes». Ce projet vise à analyser le génome de :

- 25 000 patients cancéreux
- 25 000 tumeurs de ces patients cancéreux
- 15 000 patients atteints d'une maladie rare
- 35 000 membres de la famille de ces patients

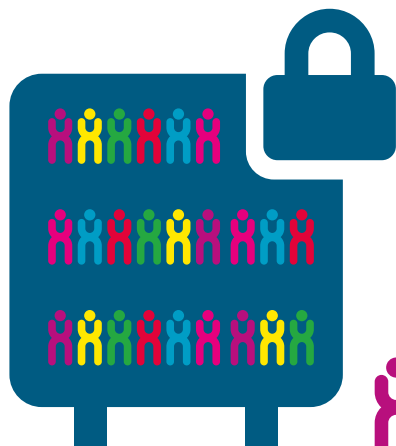
L'objectif est d'exploiter ces données afin de transformer le système de soins de santé national en un modèle de «médecine génomique».

Il s'agit d'une initiative publique. Mais, les pouvoirs publics ont toutefois créé une entreprise pour mener ce projet à bien.

www.genomicsengland.co.uk

Débat : vie privée et citoyenneté génomique

Vingt ans plus tard, Decode possède des informations sur le génome et la santé de plus d'un demi-million de personnes dans ses banques de données. Ces informations sont issues des quatre coins du monde, mais surtout de la population islandaise. Les chercheurs de Decode ont publié entre-temps des dizaines d'articles scientifiques publiés dans les revues spécialisées les plus renommées. Une preuve que leur approche était judicieuse sur le plan médico-scientifique et qu'en fin de compte, ces résultats n'ont pas seulement profité aux Islandais, mais aussi au monde entier.



UNE GRANDE BANQUE D'ADN

Mais en 2009, Decode s'est effondrée. La crise bancaire a heurté l'économie islandaise de plein fouet. Decode en fut l'une des victimes. Depuis lors, l'entreprise a été plusieurs fois revendue, notamment à deux sociétés pharmaceutiques, l'une américaine et l'autre chinoise. Ces entreprises possèdent donc des données sur le génome et la santé de pratiquement toute la population islandaise. Estimez-vous que des données de ce type peuvent être vendues ?

À vos yeux, cela change-t-il quelque chose qu'une telle base de données comprenant des informations sur le génome et la santé soit établie par les pouvoirs publics ou par une entreprise privée ? Où se situe la différence entre une base de données génomiques publique et une base de données commerciale ?

Si les pouvoirs publics souhaitent prendre ce type d'initiative, à quel titre doivent-ils agir ? La base de données doit-elle être mise sur pied et exploitée par une institution existante ou par une nouvelle institution publique, par les universités, par un réseau national d'hôpitaux, par les mutualités... ?

En pratique, nombreux sont les hôpitaux, les biobanques et les universités à partager leurs données cryptées par l'intermédiaire de réseaux européens, comme la *database of Genotypes and Phenotypes [dbGaP]* et la *European Genome-Phenome Archive [EGA]*. Ces réseaux permettent aux chercheurs d'avoir plus facilement accès à des profils génétiques rares. L'objectif est précisément de faciliter l'accès aux données génomiques.

Selon vous, existe-t-il une citoyenneté génomique ? Vous sentez-vous moralement obligé(e) de livrer à la recherche les informations sur votre génome étant donné que vous ou d'autres personnes pourriez un jour bénéficier des résultats de ces recherches ? En votre qualité de citoyen ou de patient potentiel, quelle contribution supplémentaire seriez-vous disposé(e) à apporter ?

QUESTIONS

- X Si je bénéficie des avantages associés au progrès de la science médicale, dois-je aussi y apporter ma contribution ?
- X À quelle part de ma vie privée suis-je d'accord de renoncer pour soutenir le progrès scientifique ?
- X Qui est le propriétaire de ces données ? Une entreprise ou une institution publique peut-elle purement et simplement revendre celles-ci ?

EN SAVOIR PLUS

[Les données génétiques, une mine d'or pour les laboratoires.](#)

[NL](#) De Tijd – 11 november 2016 – [Antwerps labo onder vuur wegens schending privacy.](#)

[EN](#) Emma Jane Kirby. [Iceland's DNA: The world's most precious genes?](#) BBC News Magazine. et [www.decode.com/](#)

[The 100.000 genomes project. How We Get Results.](#)

CAS 09



Notre ADN ne contient pas seulement des informations sur notre santé, mais aussi sur nos talents, notre apparence, nos prédispositions et même, potentiellement, notre comportement. Dans ces domaines, l'interaction entre génome et environnement est forte. C'est cette interaction qui définit en fin de compte qui nous sommes.

Certes, il n'est pas simple de réduire au génome ces caractéristiques complexes. Et pourtant... De divers côtés, il y a un intérêt pour «dépister» dans le génome les talents, les compétences ou les comportements des individus.

Les clubs sportifs pourraient par exemple déterminer, grâce à une analyse génomique, qui a intérêt à exercer sa force ou sa résistance, qui est sujet aux blessures, qui développera la meilleure vision périphérique, etc. Les entreprises pourraient repérer les candidats résistants au stress, empathiques ou ayant de grandes capacités d'apprentissage. Les parents pourraient identifier les talents potentiels de leurs enfants. Bref, à part vous et votre médecin, il y a bien d'autres personnes intéressées par votre génome.

Appliquer la recherche génomique en dehors du contexte de la santé et des maladies ? À première vue, cela peut sembler excessif, voire tiré par les cheveux. Mais ce n'est pas le cas. Voici quelques exemples de bouleversements de notre quotidien que pourraient entraîner les données génomiques dans un avenir proche.

EXEMPLES

1 Détecter l'endurance chez les jeunes athlètes

Une mutation du gène ACEII est associée à une endurance exceptionnelle. Les jeunes athlètes dotés de ce potentiel pourraient être orientés tôt dans leur carrière vers des sports d'endurance plutôt que vers des disciplines de sprint.

2 Détecter le talent inné

Il y a des talents innés : certaines personnes sont génétiquement plus ou moins performantes dans tel ou tel domaine. Les parents pourraient soumettre leurs enfants à un dépistage de talents : seront-ils créatifs, sportifs, intelligents, sociables... ?

Sont-ils destinés à réaliser des prestations exceptionnelles ? Les enfants pourraient alors suivre une formation adaptée leur permettant de développer au mieux leur talent inné.

3 Détecter le bon candidat

On pourrait aller encore plus loin. Les employeurs pourraient détecter les talents génétiques de candidats à un emploi. Ils pourraient par exemple examiner si une personne est génétiquement sociable ou plutôt analytique et ordonnée. Un employeur pourrait également savoir, à partir du génome, si un travailleur présente une hypersensibilité à certaines matières potentiellement présentes sur le lieu de travail. Histoire de limiter les risques.

4 Détecter les comportements irresponsables

En parlant de risques... Il va de soi que les assureurs trouveraient utile de pouvoir définir les risques encourus par un individu sur la base de son profil ADN. Les risques de maladie et/ou de décès prématuré en premier lieu, mais aussi l'impulsivité ou l'inclination à rechercher le danger (en roulant à une vitesse folle par exemple). Une personne porteuse d'un profil génétique «favorable» devrait peut-être payer une prime moins élevée pour son assurance auto ou solde restant dû qu'une personne avec un profil «moins favorable».

Sélection génomique : une porte ouverte à la discrimination

Ces différents exemples montrent comment les données génomiques peuvent avoir, de réelles répercussions sur la vie quotidienne, en dehors du lien médecin-patient. Ce n'est toutefois pas aussi simple car des caractéristiques complexes comme la force musculaire, le talent musical, l'intelligence, le risque de blessure ou le comportement social ne se réduisent pas à une ou quelques variations génomiques. Ce sont sans doute des centaines de mutations qui interviennent, chacune pour une petite part. Et nous ne connaissons aujourd'hui qu'une toute petite partie de ces variations génomiques.

DÉPISTER LE SUCCÈS

En outre, la génétique n'est rien de plus qu'une base de départ. Sans entraînement, même le sportif ayant la meilleure combinaison génomique ne deviendra pas champion olympique. Sans enseignement, un enfant porteur des gènes « les plus intelligents » ne pourra pas réaliser de calculs. Et une personne génétiquement encline à prendre des risques pourra, si elle est élevée dans un environnement où la responsabilité est considérée comme une valeur centrale, refouler cette prédisposition. En dépit des nombreuses incertitudes scientifiques, certaines organisations et certains pays réalisent des analyses génomiques afin de détecter les talents et/ou de définir les risques dans un contexte professionnel ou à des fins d'assurance. La Chine organise par exemple des camps d'été visant à sélectionner de jeunes enfants présentant des talents sportifs ou artistiques. L'analyse génomique en représente l'un des volets. Il y a quelques années, une équipe de football britannique a soumis ses joueurs à des tests génétiques afin de déterminer leur prédisposition aux blessures. Enfin, le Congrès américain débat de la levée de l'interdiction pour les employeurs d'avoir accès aux données génomiques (voir encadré).

Aux États-Unis, c'est souvent l'employeur qui paie l'assurance-maladie de ses employés. Afin de réduire le montant des primes, les employeurs ont par conséquent intérêt à préserver autant que possible la bonne santé de leur personnel. Ils organisent donc des « programmes de bien-être » (ex. en proposant des abonnements sportifs ou une alimentation saine).

Dans le cadre de ces programmes, les employés peuvent également être testés. Jusqu'à présent, il existait cependant une interdiction générale concernant les tests génétiques demandés par les employeurs ou les assureurs de soins de santé. En ce moment, un projet de loi est en discussion au Congrès américain pour lever cette interdiction : www.congress.gov

Si cette proposition est adoptée, les assureurs auront indirectement accès au génome des personnes qui veulent souscrire une assurance maladie.

Il ne faut pas non plus oublier le revers de la médaille : la sélection génomique pourrait empêcher les jeunes de développer leurs véritables talents, entraver leur droit à un avenir ouvert ou les pousser dans une direction où ils ne souhaitent pas aller. D'excellents sportifs potentiels pourraient par exemple être empêchés de faire du sport en raison d'un risque accru de blessure à la cheville ou de déchirure musculaire. Et que dire de celui ou celle qui rêve d'une brillante carrière scientifique mais dont les gènes révèlent une prédisposition pour la musique ?

Enfin, il n'est pas impensable que la sélection génomique conduise à une forme de discrimination : si seules les personnes génétiquement bien prédisposées peuvent avoir accès à une formation, à un emploi ou à une assurance à un prix abordable. La discrimination sur la base du génome est un enjeu sociétal majeur.

QUESTIONS

- ✕ **Souhaiteriez-vous connaître vos talents [cachés] ?
Que feriez-vous de ces résultats ?**
- ✕ **Serait-il judicieux d'utiliser les données génomiques sur le talent et les prédispositions pour orienter les jeunes dans une certaine direction ?**
- ✕ **Trouvez-vous acceptable que des informations génomiques soient utilisées dans un contexte professionnel ou dans le cadre d'assurances ?
Quels seraient, à vos yeux, les avantages et les inconvénients ?**

EN SAVOIR PLUS

EN [Screening for talent : current example](#)

CONSIDÉRATIONS FINALES



Un défi à relever...

Au cours du forum citoyen, 32 citoyens expliquent ce qui est important à leurs yeux en matière d'utilisation de l'analyse du génome dans les soins de santé. Dans quel contexte feraient-ils analyser leur propre génome? Qui serait autorisé à effectuer cette analyse et qui aurait accès aux données? Vais-je informer ma famille des résultats de l'analyse, s'il s'avère qu'elle pourrait également en tirer un bénéfice?

Par ailleurs, certains aspects sociétaux interviennent également: comment assurer la protection de la vie privée et de la confidentialité? Ou bien le respect de la vie privée n'est-il plus si important, à l'ère d'Internet et des médias sociaux? Puis-je attendre des autorités qu'elles jouent un rôle actif dans le domaine de l'analyse et du décryptage du génome, et, le cas échéant, quel peut être le coût de cette intervention? Qu'advient-il si l'analyse du génome finit par aller de soi et des pressions sont ainsi exercées par la société? Existe-t-il une 'citoyenneté génomique': autrement dit, est-ce que je me sens moralement obligé de communiquer mes données génomiques à des fins de recherche scientifique parce que je pourrais un jour tirer moi-même un bénéfice des résultats de cette recherche?

Sciensano et la Fondation Roi Baudouin accordent une grande importance à la participation des citoyens et des patients au processus décisionnel sur les soins de santé, et ce pour différentes raisons. Pour améliorer la qualité des décisions en intégrant de nouveaux points de vue dans le débat. Pour que les décisions reposent sur une plus large adhésion de la société. Mais avant tout, parce que les citoyens et les patients ont le droit de prendre part à des décisions qui, en fin de compte, auront un impact tant sur leurs propres soins de santé que sur ceux de leur entourage et de leurs descendants.

On dispose à ce jour de peu d'expérience de la participation des citoyens dans le domaine de l'analyse du génome. Or, l'analyse du génome gagne en importance dans le contexte des soins de santé, les firmes privées dominent de plus en plus ce marché, qui n'est quasiment pas régulé par une législation nationale - en Belgique, p. ex., chaque citoyen peut faire séquencer et analyser son génome aux États-Unis ou en Chine.

Dans ce contexte complexe de choix individuels (associés à des conséquences qui dépassent de loin l'individu), de défis sociétaux, d'une exploitation commerciale potentielle et d'une mondialisation alimentée par la technologie, 32 citoyens sont invités à exprimer leurs préoccupations, à indiquer quelles applications ils entendent soutenir et comment ils veulent voir évoluer l'analyse du génome dans le cadre des soins de santé. Au cours de trois week-ends intenses et stimulants, ils font appel à leur imagination, échangent leurs idées et points de vue et rencontrent des experts et des témoins relatant leurs expériences.

En tant qu'organismes indépendants du forum, Sciensano et la FRB garantissent que l'expertise des citoyens sera au moins autant valorisée que les connaissances et les avis d'experts. Sciensano et la FRB laissent donc toute la place à la diversité, aux choix opérés en toute liberté, aux opinions personnelles, dans le cadre d'un processus ouvert, transparent et exempt de préjugés. Il s'agit en effet de faire confiance à une citoyenneté consciente et dotée d'un esprit critique.

Comité d'accompagnement

PRÉSIDENT

Ri De Ridder, Voorzitter van het Begeleidingscomité, voormalig directeur-generaal, Dienst Geneeskundige Verzorging, RIZIV

MEMBRES

Pascal Borry, Professor, Interfacultair Centrum voor Biomedische Ethiek en Recht, KU Leuven

Elfriede De Baere, Voorzitster van het College voor Genetica en Zeldzame Ziekten, Kliniekhof Centrum voor Medische Genetica, UZ Gent

Dirk Dewolf, Administrateur-generaal Agentschap Zorg en Gezondheid, Vlaanderen

Micky Fierens, Directrice, LUSS

Germaine Hanquet, Expert Médecin, KCE

Jean-Michel Lheureux, Directeur de la Direction de la recherche, de la statistique et de la veille des politiques, AViQ

Marleen Louagie, Wnd. adviseur-generaal, RIZIV

Yves Poulet, Professeur em. Faculté de droit, UNamur

Catherine Rutten, CEO, Pharma.be

Saskia Van Den Bogaert, Celhoofd Organisatie van de Zorg - DG Gezondheidszorg, Acute, Chronische en Ouderenzorg, FOD Volksgezondheid

Thierry Van der Schueren, Secrétaire général, SSMG

Herman Van Oyen, Director of the department of Public Health and Surveillance, Sciensano

Bert Winnen, Kabinetschef van de federale Minister van Sociale Zaken en Volksgezondheid



FONDATION ROI BAUDOIN

Agir ensemble pour une société meilleure

La Fondation Roi Baudouin a pour mission de contribuer à une société meilleure.

La Fondation est, en Belgique et en Europe, un acteur de changement et d'innovation au service de l'intérêt général et de la cohésion sociale.

Elle cherche à maximiser son impact en renforçant les capacités des organisations et des personnes. Elle encourage une philanthropie efficace des particuliers et des entreprises.

Ses valeurs principales sont l'intégrité et la transparence, le pluralisme et l'indépendance, le respect de la diversité et la promotion de la solidarité.

Ses domaines d'action actuels sont la pauvreté et la justice sociale, la philanthropie, la santé, l'engagement sociétal, le développement des talents, la démocratie, l'intégration européenne, le patrimoine et la coopération au développement.

La Fondation Roi Baudouin a été créée en 1976, à l'occasion des 25 ans de règne du Roi Baudouin.

Merci à tous les donateurs pour leur précieux soutien.

kbs-frb.be

Abonnez-vous à notre e-news **bonnescauses.be**

Suivez-nous sur [!\[\]\(4fe57c3593bf1b21d272ae7ac8dfaf77_img.jpg\)](#) [!\[\]\(67b4b7a7e28d2fb85c0437cda45ea068_img.jpg\)](#) [!\[\]\(5f992809aed8ba67de57ee25efabc58b_img.jpg\)](#) [!\[\]\(7718084c82eb3bfd8c77246a8b8ed6a2_img.jpg\)](#) [!\[\]\(3be286a7b51442bf1be083fbc52ad861_img.jpg\)](#)

Fondation Roi Baudouin, fondation d'utilité publique

Rue Brederode 21, 1000 Bruxelles

info@kbs-frb.be | 02 500 45 55

Les dons de 40 euros ou plus versés sur notre compte

IBAN : BE10 0000 0000 0404 – BIC : BPOTBEB1

donnent droit à une réduction fiscale de 45 %

sur le montant effectivement versé.

