

# Les enjeux du développement des tests génétiques pour un meilleur exercice de sa liberté

## REVUE MÉDECINE ET PHILOSOPHIE

Pasquier Laurent\*

\*Service de Génétique Médicale, Centre Référence Maladies Rares "Déficiences Intellectuelles",  
Hôpital Sud - CHU Rennes, 16 boulevard de Bulgarie - BP 90347, 35203 RENNES cedex 2,  
laurent.pasquier@chu-rennes.fr

### RÉSUMÉ

Dans un contexte d'accès à l'ensemble des données du génome maintenant devenu aisé (techniquement et financièrement), le nombre de tests génétiques, à visée médicale mais également à visée généalogique, augmente constamment. Par ailleurs, en France, les tests génétiques sont également caractérisés par un encadrement juridique contraignant de par leurs spécificités en termes d'informations aux apparentés (risque héréditaire) ou de possibilités d'exams prédictifs (risque discriminatoire). C'est ce cadre réglementaire qui n'existe pas ou peu à l'étranger que certains voudraient faire disparaître pour permettre à toute personne d'avoir « librement » accès à son génome. Dans cet article, nous proposons des pistes de réflexion autour des conditions effectives de l'exercice de la liberté de chacun en matière de tests génétiques à visée médicale. En la matière, une grande prudence s'impose. En effet, la pratique de la médecine génomique est caractérisée par un décalage important entre l'essor technologique de la connaissance du génome et les applications concrètes dans la pratique médicale pour le diagnostic, le traitement ou la prévention. Alors que les techniques sont disponibles, elles ne sont pas toutes pertinentes dans la démarche de soin et leurs conditions d'utilisation doivent donc encore être encadrées. La complexité de l'interprétation des tests génétiques et les différents enjeux pour la société toute entière sont telles qu'il serait illusoire que le consentement seul de la personne suffise à lui garantir l'exercice de sa liberté.

**MOTS-CLÉS** : liberté ; autonomie ; test génétique ; interprétation.

*Préambule : pour des questions de lisibilité et de connaissances pratiques apportées par mon expérience de terrain de médecin généticien au sein d'un centre hospitalier universitaire, le propos de cet article se concentre sur la réalisation de tests génétiques à visée médicale et les enjeux associées à leur généralisation sans restriction. Pour toute question concernant les modifications génétiques (thérapie génique, CRISPR-Cas9...), l'accès aux origines, les enjeux liés aux big data, merci de vous reporter à d'autres références.*

### Introduction

Toute innovation apporte son lot d'avantages et d'inconvénients. Comme l'a théorisé le penseur contemporain Paul Virilio<sup>1</sup>, le progrès de la technique est également le progrès de la catastrophe. Si la technique peut rendre la vie plus aisée, elle possède également une

capacité potentielle de nuisance accrue (par exemple inventer le navire, c'est inventer le naufrage...). Il en va de même concernant les tests génétiques. D'un côté, un test génétique révélant tel marqueur anormal peut exposer à une probabilité de développer tel problème impactant la santé. Ainsi cette personne pourrait bénéficier d'un traitement préventif, d'un suivi orienté, à adapter son mode de vie en vue de diminuer le risque d'apparition de la maladie ou à modifier ses projets

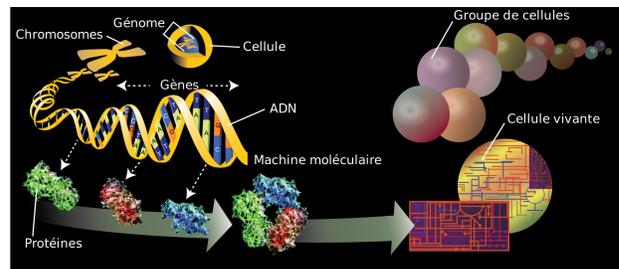
<sup>1</sup> <https://www.nouveau-magazine-litteraire.com/idees/paul-virilio-pris-de-vitesse>

professionnels et familiaux selon la gravité attendue. En ce sens, le test génétique permettrait de pouvoir anticiper, augmenter ses capacités de décision sur sa santé, son autonomie et ainsi augmenter sa liberté. D'un autre côté, la connaissance de ce même facteur génétique anormal par un employeur ou l'assureur de cette personne pourrait conduire à mettre un terme à un contrat professionnel ou à augmenter fortement sa cotisation voire l'en exclure. En ce sens, cette personne faisant l'objet d'une telle discrimination, le test génétique réduirait l'exercice de sa liberté au sein de la société.

*Quelles sont les spécificités d'un test génétique à visée médicale et dans quelles circonstances sa réalisation chez une personne viendrait impacter l'exercice de sa liberté ?*

Pour débiter, il est utile de distinguer deux définitions de la liberté<sup>2</sup> : d'une part, la liberté serait ce pouvoir pour tout un chacun d'exercer sa volonté ou d'opérer des choix, c'est-à-dire cette faculté à faire ce qu'il regarde comme devant lui être utile ou agréable. Dans l'état social, cette liberté naturelle est restreinte par les lois d'utilité commune, par la morale, par la distinction du droit et du devoir, par les limites imposées par la loi et le respect des droits d'autrui. D'autre part, la liberté serait cet état qui permet à chaque personne de pouvoir agir et penser sans contrainte. Cette liberté de jugement autorise chacun à se former une opinion en dehors de toute influence, de tout préjugé (liberté d'esprit, d'action, de choix). En France, la liberté d'une personne est en principe garantie non seulement par la loi mais également par la Constitution. Mais afin d'être pleinement respectée, la liberté devrait conduire cette personne à se former une opinion en dehors de toute influence. La balance bénéfices/risques de la connaissance du statut génétique d'une personne devrait donc être évaluée préalablement en fonction de la connaissance des nombreux enjeux qui lui sont associés. D'emblée il faut remarquer que la multiplicité et la complexité de ces enjeux sont difficiles à saisir pour une personne qui n'a pas été formée à la génétique médicale. C'est dans ce contexte que la réglementation française<sup>3</sup> ou les principes éthiques internationaux<sup>4</sup> régulent nécessairement la pratique de ces tests notamment en vue de la protection des personnes les plus vulnérables. Il apparaît donc particulièrement important de rappeler que les données génétiques possèdent les caractéristiques suivantes : toujours *identifiantes* (non anonymisables) et *immuables* (stables de la conception au décès), souvent *prédictives* pour un risque de santé, potentiellement *héréditaires* (transmissibles). C'est-à-dire que les tests génétiques réalisés dans un cadre « récréatif » notamment pour mieux connaître l'origine de ses ascendants dans une visée généalogique procèdent du même matériel biologique et des mêmes techniques que les tests génétiques à visée médicale. Ainsi, la distinction

entre tous ces tests apparaît bien fragile.



**Figure 1** La cellule et son noyau

Localisés à l'intérieur des noyaux des cellules, les chromosomes portent l'information génétique propre à chaque individu. Chaque cellule contient normalement 46 chromosomes, et environ 22 000 gènes, dont la plupart code pour une protéine. L'ensemble de ce patrimoine génétique d'un individu, comptant 3 milliards de bases appelées A, T, G, C, est appelé génome. Les parties du génome qui contiennent l'information génétique sont appelées exons. On parle d'exomes pour désigner l'ensemble des exons du génome. Le rôle de chaque gène n'est pas encore connu, mais une variation de la séquence, une variation du nombre de copies ou de la cartographie d'un ou plusieurs de ces gènes peut être à l'origine d'une maladie génétique. Cette variation génétique peut survenir pour la première fois chez une personne ou être héritée d'un parent ou des deux.

Pourquoi se poser la question maintenant d'une tension entre ce principe de liberté à valeur constitutionnelle et cette matière génétique utilisée depuis plus de 20 ans en matière médicale ou dans le cadre d'une procédure d'identification judiciaire ? Ces dernières années, une véritable révolution technologique permet actuellement un accès beaucoup plus facile aux données génétiques puisqu'il est maintenant possible d'obtenir le résultat d'un génome (c'est-à-dire la lecture des 3 milliards de lettres qui constituent la séquence d'ADN de tout individu) en quelques heures et pour quelques centaines d'euros. En lien avec le développement de cette génétique, différents enjeux se dévoilent dans différentes disciplines (pour une revue générale de ces enjeux, consulter l'expertise collective INSERM sur les tests génétiques datant de 2008<sup>5</sup>) : médecine, économie, sociologie, psychologie, éthique etc. Ainsi, là où autrefois cette génétique concernait quelques patients touchés par une maladie rare et non connue du grand public, cette génétique peut maintenant concerner tout un chacun par le biais de quelques clics sur Internet et pour une somme relativement modique. C'est donc véritablement le changement d'échelle de l'accès au génome qui est aujourd'hui questionné.

A chaque génome séquencé, 3 millions de variations sont mises en évidence. Il est fondamental de comprendre qu'une variation n'est pas synonyme d'anomalie (ou mutation). Toute variation par rapport à un ADN de référence fait l'objet d'un traitement bio-informatique et d'une discussion clinico-biologique avant d'être éventuellement retenue comme étant à l'origine de la

<sup>2</sup> Dictionnaire de l'Académie Française – 9ème édition

<sup>3</sup> En premier lieu le Code civil qui affirme dans son article 16-10 « Nul peut être discriminé en fonction de ses caractéristiques génétiques »

<sup>4</sup> Protocole additionnel à la Convention d'Oviedo du conseil de l'Europe concernant les tests génétiques en matière médicale, Strasbourg, 27/11/2008 (<http://conventions.coe.int/Treaty/fr/Treaties/html/203.htm>). Le protocole a été signé par la France en 2011 mais non ratifié à ce jour. Le protocole est entré en vigueur le 1er juillet 2018

<sup>5</sup> Tests génétiques : questions scientifiques, médicales et sociétales, INSERM (dir.). Rapport. Paris : Les éditions Inserm, 35, 351p. - (Expertise collective) - <http://hdl.handle.net/10608/107>

symptomatologie. Toute la difficulté est d'interpréter ces variations pour identifier la mutation à l'origine de la maladie. D'autres questions peuvent persister après l'identification de cette variation pathogène : quelle est la sévérité du phénotype associé ? Quelle est la probabilité d'expression de la maladie ? L'anomalie est-elle nécessaire et suffisante pour conduire à cette maladie ? Quelle est la responsabilité de facteurs d'environnement associés ? Et si la maladie doit apparaître, à quel âge les premiers signes se manifesteront ? Notre connaissance accrue des mécanismes génétiques fins fait apparaître une complexité telle que la plupart des maladies dites génétiques sont en fait des maladies multifactorielles, c'est-à-dire incluant un ou plusieurs facteurs génétiques et des facteurs d'environnement dont le poids respectif est complexe à déterminer (notion d'héritabilité). Cette complexité se situe également au sein des maladies dites mendéliennes, rares voire ultra-rares, qui répondent essentiellement à l'implication d'un seul gène muté : en effet certains variants clairement en cause chez certains malades peuvent provoquer des symptômes différents chez d'autres personnes voire même aucun symptôme. Ainsi, sous l'effet de phénomènes subtiles de régulation des gènes et des protéines comme l'épigénome, un autre niveau de complexité et un nouveau champ de recherche est actuellement en pleine expansion.

Alors que toutes les cellules d'un organisme multicellulaire ont le même génome (ADN), les différents types cellulaires (cellules nerveuses, musculaires, du rein ou du foie par exemple) expriment leurs propres transcritomes (ARN), produisent des protéomes (protéines) spécifiques et ont ainsi des fonctions différentes. Cette différenciation cellulaire requiert une activation et une répression spécifique d'un set de gènes, propre et stable au sein de chaque lignée cellulaire. Cette hérédité cellulaire est liée à un ensemble de régulations (comprenant entre autres la méthylation de l'ADN ou les molécules d'ARN non codants), appelé épigénome. Ces marques épigénétiques pourraient-elles être transmises dans les générations suivantes ? Cela est bien établi pour les plantes, les nématodes (vers), certains types de mouches ou les abeilles. Ces dernières naissent toutes avec le même ADN. L'influence de la nutrition sur le développement des larves va modifier l'épigénome en favorisant notamment l'évolution en reines si ces larves sont nourries avec de la gelée royale. Pour les mammifères, depuis une dizaine d'années, un grand nombre d'articles scientifiques rapportent la transmission à travers plusieurs générations de facteurs épigénétiques en réponses à des stimuli environnementaux (traumatisme, nutrition) notamment chez des rats ou souris (Bohacek, Farinelli Mansuy, 2015). Chez les humains, un phénomène proche a été suspecté pour des femmes enceintes ayant subi de graves carences nutritionnelles aux Pays-Bas lors de la 2<sup>de</sup> guerre mondiale (Lumey et al., 2007). Cette condition de sous-nutrition a ainsi modifié la programmation génétique de leurs fœtus et les cellules de la reproduction (germinales) de ces fœtus pour entraîner une augmentation du risque cardiovasculaire et d'un syndrome métabolique chez leurs enfants et petits-enfants. Sur ce concept d'hérédité épigénétique transgénérationnel, d'autres auteurs sont plus prudents. Dans un article récent (Horsthemke, 2018), il est rappelé les difficultés à mettre en évidence ce type de risques héréditaires chez les humains, indépendamment d'autres

facteurs culturels qui ont probablement un poids plus important comme la communication, l'imitation, l'éducation et les apprentissages.

En conclusion de cette partie un peu technique, indispensable pour comprendre les enjeux, il n'y a pas de "destin génétique" et il serait illusoire de séparer les parts respectives des gènes et de l'environnement ; La génétique n'est plus un programme qui se déploie mais un potentiel qui va s'exprimer ou non en fonction de ses interactions avec l'environnement<sup>6</sup>. Ainsi, peut-on facilement réfuter la légitimité à rendre complètement libre la réalisation de tests génétiques notamment par le biais d'Internet. Les problèmes soulevés sont multiples :

- Absence d'encadrement technique pour éviter les risques d'erreur au niveau du prélèvement, vérifier la validité des résultats et contrôler la qualité du laboratoire. Certains articles scientifiques soulignent les erreurs d'interprétation ;
- Absence d'encadrement médical de la personne autour des principaux éléments suivants : l'indication ou l'intérêt du test avec une utilité clinique, l'interprétation et le rendu des résultats, la prise en charge médicale du patient une fois le résultat connu, l'information de la famille ;
- Absence d'encadrement éthique et juridique sur la protection de l'identité de la personne, la nature du consentement, le fait qu'il soit possible de tester des mineurs sans contrôle, le fait que les résultats des tests puissent conduire à des interruptions de grossesse pour convenance comme cela peut être le cas avec la détermination du sexe fœtal pour des raisons sociales ou culturelles, l'absence de protection de ces données personnelles, sensibles dès lors qu'elles sont hébergées en dehors du sol français ou européen<sup>7</sup> avec des risques de l'utilisation des tests à des fins discriminatoires ou abusives (pressions de l'entourage familial, d'un employeur, d'une compagnie d'assurance...).

La généralisation des tests génétiques vient également bousculer la notion même de maladie. Auparavant, elle était fondée sur une plainte physique ou psychique d'une personne ou sur des signes cliniques inhabituels ; puis certains signes biologiques ou d'imagerie ont aidé le développement d'une médecine préventive en vue de dépister et donc de traiter la personne en amont de l'apparition de symptômes. Cette médecine actuelle permet d'espérer un traitement efficace voire une guérison et justifie des campagnes d'information publiques (dépistage du cancer du sein ou du colon) ; Enfin le développement de l'identification des marqueurs génétiques « différents » contribuera probablement à redéfinir notre rapport à la maladie et le moment où la personne devient malade en révélant de façon précoce (à la majorité, à la naissance ou pendant la grossesse) *un certain risque* de maladie. Dans ce sens et selon la définition de la maladie selon l'OMS<sup>8</sup>, la prophétie du Dr

<sup>6</sup> Pr Gourraud, <https://www.franceculture.fr/conferences/universite-de-nantes/lheritabilite-genetique-en-question>

<sup>7</sup> A ce titre, Le Règlement général sur la protection des données (RGPD) qui s'applique depuis le 25 mai 2018 pour tous les résidents du territoire de l'Union Européenne, assure un niveau de protection particulièrement adapté et bienvenu ; cf. le site Internet de la Commission Nationale Informatique et Libertés (CNIL) : [www.cnil.fr](http://www.cnil.fr)

<sup>8</sup> Organisation Mondiale de la Santé : « La santé un état de complet bien-être physique, mental et social, et ne consiste pas seulement en une absence de maladie ou d'infirmité »

Knock (Romains, 1924) : « toute personne en bonne santé est un malade qui s'ignore » devient réalité.

Nous sommes conditionnés par les gènes que nous recevons de chacun de nos deux parents, par certaines marques épigénétiques que nos parents (ou grands-parents) ont eux-mêmes acquises pendant leur vie, par l'environnement dans lequel nous avons évolué pendant notre vie intra-utérine (facteurs d'exposition maternels), puis à partir de la naissance, par notre culture (alimentation, éducation...) et enfin par la société dans laquelle nous vivons ; nous sommes également contraints par l'arsenal juridique en vigueur (obligation de la transmission d'une information à la parentèle cf. § suivant) et par l'environnement du pays dans lequel nous vivons et enfin par le mode de vie et les tendances sociétales que la mondialisation nous imposent. Ainsi, la pratique d'un test génétique pourrait apparaître avant tout comme une perte significative de l'exercice de notre liberté : si le test révèle une anomalie alors cette personne pourrait devoir assumer de nouvelles contraintes médicales, professionnelles, familiales ou encore sociétales en matière de choix de couple ou procréatifs. En effet, il existe un lien indissociable entre liberté et responsabilisation au sein d'une société donnée. Comme le remarque Joël de Rosnay (2019) : « L'épigénétique montre que nos comportements ont une influence sur l'expression de nos gènes et récuse le déterminisme de la génétique classique. Chacun peut décider de mettre en place des actions concrètes pour se prémunir des maladies chroniques, vivre et vieillir en meilleure santé. [...] L'épigénétique ouvre ainsi une nouvelle voie à la responsabilisation et à la liberté des êtres humains ». La liberté de faire ou de ne pas faire tel acte ne conduit-elle pas à devoir ensuite assumer la conséquence de cet acte ? Et lorsque cet acte entraîne notamment une dépense publique que cette société n'est pas prête à assumer (en refusant l'augmentation des impôts pour assurer cette nouvelle exigence de solidarité), alors cette liberté est irrémédiablement réduite voire contrainte à ce que la société exprime, puisqu'il s'avère le plus souvent impossible d'assumer l'acte seul (enfant porteur d'une maladie génétique grave par exemple); Ainsi, en augmentant ce pouvoir d'agir, sous des prétextes d'autonomie et de liberté croissante, cette (pseudo) liberté apparaît en réalité factice.

Par ailleurs, un test génétique peut ne pas concerner une seule personne mais également toute sa famille biologique. La transmission d'un patrimoine génétique caractérisant de façon consubstantielle les liens familiaux, le résultat d'un test génétique pour une personne engage également ses apparentés. Ce fait biologique a trouvé une traduction juridique dans la loi de Bioéthique en 2011<sup>9</sup>. En effet, afin de préserver le droit des tiers, cette loi a maintenant établi qu'une personne est tenue de transmettre une information à caractère génétique aux membres de sa famille potentiellement concernés. Cette obligation d'informer ses apparentés, sous peine d'une potentielle procédure judiciaire des membres de sa famille s'estimant victime d'un préjudice, vise et restreint un droit fondamental de l'usager : son droit au secret médical. Même lorsqu'il est capable au sens juridique du terme (c'est-à-dire qu'il est un adulte en possession

de ses moyens), il peut se retrouver incapable de droit non pour des raisons de santé publique (comme dans les déclarations obligatoires pour certaines maladies contagieuses) mais au potentiel bénéfique de quelques apparentés. La réalisation d'un examen de génétique remet-elle en cause l'autonomie de la personne ? Ces observations conduisent donc à faire l'hypothèse qu'il se révélerait paradoxalement plus délétère pour la liberté d'une personne de mieux connaître ses caractéristiques génétiques l'exposant à un risque de santé. Pourtant il existe des situations où la recherche génétique peut être bénéfique pour une personne.

*Finally, quelles sont les conditions pour réaliser un test génétique au bénéfice de sa santé et qui justifieraient une atteinte à la liberté ?*

*Une personne peut bénéficier d'un test génétique* une fois informée des enjeux associés aux résultats : fiabilité du test, utilité médicale concrète (outils de prévention, suivi ou traitement), conséquences pour la descendance ou le reste de la famille. Citons en exemple la situation d'une femme appartenant à une famille dont l'histoire ponctuée de nombreux cancers du sein ou ovaires a permis d'identifier un facteur de risque génétique et héréditaire. En identifiant la présence de ce facteur génétique anormal chez cette femme, elle peut ainsi bénéficier d'un suivi adapté et itératif par imagerie, dès l'âge de 30 ans (soit bien avant les recommandations de dépistage en population générale qui débute à l'âge de 50 ans) en vue de dépister un cancer du sein à un stade très précoce et espérer une guérison. Cette gestion du risque ouvre de nouveaux possibles qui sont la condition d'un exercice accru de la liberté de chacun. Ces risques doivent être gérés de manière rationnelle pour en comprendre la mesure, et en expliquer les enjeux grâce à une information préalable. Cette information ne peut actuellement se faire en France qu'au cours d'une consultation médicale auprès d'un professionnel formé. Compte tenu de la diversité des enjeux, de la complexité d'appréhender la balance bénéfices / risques pour une personne peu sensibilisée à la science biologique ou juridique, il apparaît très important de maintenir une information individuelle et de sensibiliser le grand public aux mésusages de la génétique par différents supports (comme le fait le site internet de l'Agence de la Biomédecine par exemple<sup>10</sup>). Il apparaît également fondamental de maintenir un cadre juridique protecteur en vue de maintenir la solidarité nationale et de ne pas faire de l'usage de la génétique un instrument d'asservissement individuel mais bien en faveur d'une liberté effective.

*Une personne peut-elle ne pas réaliser de tests génétiques* afin de ne pas se placer dans une situation de devoir assumer les résultats et toutes les contraintes qui y sont associées ? La personne exercerait ainsi sa liberté de ne pas savoir, mention inscrite dans le droit français mais fragile compte tenue d'une formulation ambiguë autour du risque de transmission (est-elle applicable à la génétique ou bien

<sup>9</sup> Cf. Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique et décret n° 2013-527 du 20 juin 2013

<sup>10</sup> <https://www.genetique-medicale.fr/>

à des maladies infectieuses par exemple)<sup>11</sup>. L'exercice de ce droit reste-t-il possible ? En effet, la norme sociale est beaucoup plus restrictive que la norme biologique. Par exemple, la personne porteuse d'une trisomie 21 est généralement en bonne santé physique et psychique pendant plusieurs dizaines d'années. C'est l'association constante avec une déficience intellectuelle à l'origine d'un handicap (concept difficile à accepter dans une société caractérisée par la recherche d'efficacité économique maximal) qui conduit généralement les couples à demander une interruption de grossesse pour un motif médical en France. Ce regard normatif peut également se manifester pour des couples qui souhaitent accueillir un enfant porteur d'une trisomie 21 dont le diagnostic a été fait pendant la période prénatale. Ils doivent alors souvent faire face à des interrogations voire à l'incompréhension de leur entourage ou du milieu médical.

On peut donc s'interroger sur ce regard social autour de qui mérite de naître. Quels sont alors les critères de cette normalité ? Par exemple, la génétique vient en appui de justifications culturelles. Dans certains pays, des interruptions volontaires de grossesse pour des fœtus de sexe féminin repérés par un test génétique maternel précoce en sont une illustration concrète et inquiétante. Le danger est donc que les nouvelles possibilités techniques, en matière de génétique notamment, contribuent à rendre possible la réalisation des normes qui autrefois restaient de l'ordre du phantasme. En définitive, la condition du vivant (dans ses composants, ses remaniements constants, ses altérations possibles) est un fait biologique ; mais la décision de mesure, d'investigation, d'intervention – à tel moment et pour tel motif - reste un fait social (dans ses dimensions individuelles, familiales, de finalité politique publique et finalement de gestion des avantages et des dommages visant à assurer l'ordre social choisi).

Le développement de cette mesure compulsive de la génétique, et cette évolution juridique vis-à-vis de la responsabilité à l'égard de son entourage, expose à deux dérives possibles :

- *L'essentialisation* : ce mouvement, au 18<sup>ème</sup> siècle (dont Linné en 1758), a contribué à la racialisation des individus en associant des valeurs morales aux caractéristiques génétiques. Actuellement les découvertes, régulièrement à la une des médias, autour de l'identification du « chromosome du crime » ou du « gène de l'homosexualité » apparaissent surtout comme des supercheries pseudo-scientifiques destinées à des fins politiques ou financières ;
- *L'hygiénisme* : Cette science, issue du 19<sup>ème</sup> siècle, avait comme objectif de favoriser le développement physique et mental de l'être humain en assainissant le milieu dans lequel il évolue mais aussi en infléchissant son mode de vie et ses comportements. L'hygiénisme fait d'abord appel à la rationalité de l'homme et à son intelligence en l'éduquant, puis dans un second temps, si cela ne fonctionne pas, à la contrainte. À notre époque, cela se traduit notamment par la lutte contre le tabagisme, l'abus de consommation d'alcool puis plus récemment la lutte contre l'obésité. Les incitations à la vaccination, à une alimentation équilibrée, à une vie saine sans tabac

sont des signes quotidiens d'un « biopouvoir », selon l'expression de Michel Foucault dans *Surveiller et Punir* (1975), qui vise à réglementer l'usage privé que chacun est en droit de faire de son propre corps<sup>12</sup>. Dans nos sociétés, la technologie renforce le contrôle des individus, en s'infiltrant dans les interstices de la vie privée et fait du sujet un objet potentiellement transparent, livré à toute forme d'investigations et de mesures. Cette évolution de la génétique à grande échelle pourrait également alimenter le sentiment de dépossession, voire d'humiliation. Evidemment les regards portés sur le développement de « biopouvoir » sont à nuancer selon que les thématiques concernent la personne seule (ou sa famille), comme la génétique, ou celles qui peuvent impliquer un groupe ou la société, comme la vaccination. A cet égard, rappelons que les premières décisions contraignantes en santé publique l'ont été justement pour prévenir le développement d'épidémies particulièrement meurtrières.

Comme cela a déjà été noté, « la santé est devenue une valeur de surplomb qui autorise la société à dire le bien et le mal et à faire la leçon aux récalcitrants » (Morelle et Tabuteau, 2010). Dans le domaine de la génétique, cette dérive s'est déjà manifestée, au cours de la première moitié du 20<sup>ème</sup> siècle, dans un vaste mouvement de pensée ayant emporté une partie des médecins de l'époque : l'eugénisme. Est-il actuellement à l'œuvre en France ? D'un point de vue quantitatif, selon les données de l'Agence de la Biomédecine<sup>13</sup>, en France, le nombre d'attestations de particulière gravité délivrées par les centres pluridisciplinaires de diagnostic prénatal en vue d'une interruption de grossesse pour un motif médical du fœtus (malformations, maladies chromosomiques, géniques ou infectieuses) est resté stable avec 7134 pour 819 191 naissances (soit 8,71 pour 1000 naissances) en 2012 et 7045 pour 772 128 naissances (soit 9,12 pour 1000 naissances) en 2016. Malgré les nouvelles possibilités en matière de diagnostic prénatal (dépistage prénatal non invasif analysant l'ADN fœtal grâce à une prise de sang maternelle) ou en matière d'étude du patrimoine génétique (analyse techniquement et financièrement accessible de la totalité de l'ADN), il est possible de dire qu'il n'y a donc pas, actuellement, de dérive eugénique.

Cependant, d'un point de vue qualitatif, les médecins généticiens observent un glissement de l'évolution des indications de diagnostic prénatal ; initialement réservé à des maladies graves de révélation infantile (mucoviscidose, maladies métaboliques ou pourvoyeuses d'une déficience intellectuelle), il existe actuellement des demandes pour des maladies graves de révélation plus tardive voire à l'âge adulte (risques de cancers après 20 ou 30 ans ou de maladies neurodégénératives). De plus, le développement de nouvelles thérapeutiques dans toutes les disciplines médicales conduit l'imaginaire collectif et individuel (la médecine ne peut-elle pas presque tout ?) à une perception plus difficile à supporter de la maladie encore incurable. La réduction de cet espace psychique, qui permettait auparavant d'accueillir la possibilité d'une vulnérabilité induite par la maladie, la rend maintenant davantage intolérable. Cette évolution se

<sup>11</sup> Code de la santé publique, Art L 1111-2 : La volonté d'une personne d'être tenue dans l'ignorance d'un diagnostic ou d'un pronostic doit être respectée, sauf lorsque des tiers sont exposés à un risque de transmission

<sup>12</sup> Culture générale 2<sup>ème</sup> édition – PEARSON France, 2013

<sup>13</sup> <https://www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2017/donnees/diag-prenat/02-centres/synthese.htm>

conjugue également avec des demandes de tests génétiques avant même la naissance d'un enfant malade dans une famille, rendue possible par les nouvelles possibilités techniques de diagnostic génétique prénatal voire préconceptionnel (demande légalement possible dans certains pays mais pas en France). Cette dernière demande sociétale, dont le principe a été validé de façon surprenante par le CCNE en 2018 dans le cadre de la révision de la loi sur la Bioéthique<sup>14</sup>, qui pourrait apparaître légitime pour des maladies graves et incurables, se heurte à plusieurs difficultés, actuellement non résolues : difficultés techniques comme la définition de la liste de maladies à rechercher ou d'interprétation des résultats. Même si cette évolution ne concerne que des maladies graves impactant fortement la morbi-mortalité infantile, sans aller jusqu'à l'idée utopiste d'un enfant « parfait », elle alimente indéniablement l'idée d'une médecine qui permet d'éviter à l'enfant certaines défauts génétiques dont le seuil de gravité pourrait évoluer vers des maladies moins sévères.

Ainsi, si la liberté de chacun à pouvoir bénéficier de tout type de test génétique (préconceptionnel, prénatal, présymptomatique...) est assumée, comme le souligne A. Le Dorze, « pourquoi ne pas être favorable à l'usage de ce qui pourrait conférer les meilleures aptitudes aux embryons puisque nous le faisons déjà, avec l'éducation, après la naissance » (Le Dorze, 2010) ? En ce sens, certains médecins, chercheurs et politiciens défendent une législation beaucoup plus libérale en matière de l'usage des tests génétiques afin qu'ils soient librement mis à disposition de toute personne souhaitant connaître ses caractéristiques génétiques. Ils militent pour une plus grande autonomie de la personne et plébiscitent le *consentement* préalablement donné. Celui-ci résulterait de l'exercice de sa liberté.

Hormis le fait que les liens d'intérêts de ces militants de « la génétique partout et pour tous » ne sont pas toujours clairement explicités, deux arguments viennent limiter ce raisonnement :

- Le faible niveau de connaissance en matière de génétique compromet l'exercice du choix. Il convient nécessairement de vérifier la compréhension des personnes : à quoi consentent-elles réellement ? La plupart des généticiens français défendent une éthique de l'anticipation qui revient à plaider pour un accompagnement par une tierce personne bienveillante et compétente dans le domaine<sup>15</sup>. C'est cet accompagnement qui permettra d'offrir la garantie que la personne consent en toute connaissance de cause aux implications d'un tel test. C'est finalement le respect de sa décision individuelle. Loin d'un paternalisme médical qui n'a plus sa place dans nos sociétés ou de la défense d'une spécialité (la prescription de tests génétiques ne leur est pas réservée<sup>16</sup>), les médecins généticiens attestent que « la liberté de tout savoir nuit à l'autonomie de la personne en la saturant d'informations qu'elle n'est pas en mesure d'interpréter » (selon les termes du rapport du Conseil d'État)<sup>17</sup>. Dans le domaine biomédical, la place du médecin est très spécifique. Il est autorisé à exécuter des gestes

sur le corps humain, qui, dans un autre cadre, sont juridiquement interdits. Comme le soulignait déjà Paul Valéry dans son Discours aux chirurgiens (1938), le paradoxe du geste chirurgical est emblématique : on agresse un corps, en le découpant, pour le sauver. La finalité de l'acte le rend légitime<sup>18</sup>. Ainsi, selon la réglementation française, un acte médical ne peut être réalisé sur une personne qu'aux conditions réunies et cumulées suivantes<sup>19</sup> : une nécessité médicale pour cette personne, qu'elle ait donné son consentement éclairé après avoir reçu une information claire, loyale et adaptée et une raison proportionnée c'est-à-dire une juste proportion entre la gravité de l'état de santé du patient, les risques encourus et les bienfaits escomptés. Comme tout acte médical, les tests génétiques s'inscrivent pleinement dans cette nécessaire régulation afin de préserver l'autonomie et la liberté de la personne.

- Le consentement ne suffit pas à rendre légitime tout acte. Au nom de quoi pourrait-on obliger un individu à mettre une ceinture lorsqu'il conduit, si celui-ci consent à prendre des risques ? Selon Michela Marzano (2018), les droits de l'Homme sont inaliénables et la liberté en fait partie. Comme tout acte volontaire, le *consentement suppose la visée d'un bien pour soi*. D'où le fait qu'on ne peut pas consentir à son propre esclavage. Concernant la génétique, il est à craindre des conséquences majeures sur l'équilibre psychique d'une personne et de sa famille lors d'un diagnostic présymptomatique d'une maladie notamment lorsqu'elle n'est pas accessible à un traitement ou à une prévention très lourde. On peut entrevoir tous les risques psychologiques associés à l'identification d'une prédisposition pour une maladie évolutive *sans* information préalable ou préparation liée à l'histoire familiale. Or, rappelons que lorsqu'un test génétique complet (génomique) est réalisé, il est impossible d'anticiper chacun des risques médicaux qui pourrait être potentiellement identifié.

## Conclusion

A ce jour, les connaissances du génome sont encore très imparfaites en termes d'utilité médicale pour la personne (alors que l'accès aux données génétiques est facile par les techniques de séquençage haut-débit). De plus, il existe des risques discriminatoires et donc sociétaux. Enfin, de puissants enjeux financiers et économiques sous-jacents peuvent inciter des décideurs à encourager et libéraliser la réglementation autour des tests génétiques. Au vu des dérives que l'eugénisme a engendrées (stérilisations forcées, avortements ou encore euthanasies) et compte tenu des incertitudes scientifiques associées à la connaissance du génome, les généticiens contemporains ont généralement une attitude particulièrement prudente afin d'éviter toute mesure excessivement libérale ou coercitive fondée sur la génétique.

Le niveau de connaissances des professionnels de santé, des patients et du grand public, sur les enjeux liés à l'utilité et la pertinence médicale ou aux répercussions sur notre système de soins et l'équilibre de notre société toute entière, paraît à ce jour très insuffisant pour libéraliser ces

<sup>14</sup> Avis n°129, Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE), 25 septembre 2018

<sup>15</sup> Audition Fédération Française de Génétique Humaine par la commission des Affaires Sociales du Sénat – 14 février 2019

<sup>16</sup> Art L1131-1-2, Code de la santé publique

<sup>17</sup> L'étude a été adoptée par l'assemblée générale du Conseil d'État le 28 juin 2018 sous le titre Révision de la loi de bioéthique : quelles options pour demain ?

<sup>18</sup> Culture générale 2ème édition – PEARSON France, 2013

<sup>19</sup> Art. 16-3 du Code civil pose un principe fondamental : autonomie de la personne qui décide seul des actes sur son corps

tests génétiques hors du domaine médical. La généralisation des tests génétiques serait envisageable aux conditions suivantes : (i) une formation scolaire ou destinée au grand public et une formation professionnelle renforcée, (ii) une augmentation significative des connaissances autour du génome, (iii) des études pilotes montrant la supériorité des tests génétiques, en terme de bénéfices pour la personne et la société, au regard des autres outils médicaux de prévention et (iv) une prise en charge financière assurée par la solidarité nationale pour éviter une discrimination économique supplémentaire, comme recommandé par le CCNE<sup>20</sup>.

## REMERCIEMENTS

*Je remercie vivement tous les lecteurs attentifs et bienveillants dont les commentaires pertinents ont rendu le texte plus lisible et précis, en particulier Laurence et Marie Pasquier, Bertrand Isidor et Guy Minguet, ainsi que Philippe Denizeau. Je remercie également Elise pour la traduction anglaise du résumé.*

## RÉFÉRENCES

- Lumey, L. H., Stein, A. D., Kahn, H. S., Van der Pal-de Bruin, K. M., Blauw, G. J., Zybert, P. A., Susser, E. S. (2007). Cohort profile: the Dutch Hunger Winter families study. *International journal of epidemiology*, 36(6), 1196-1204.
- Bohacek, J., Farinelli, M., Mirante, O., Steiner, G., Gapp, K., Coiret, G., ... Moreau, J. L. (2015). Pathological brain plasticity and cognition in the offspring of males subjected to postnatal traumatic stress. *Molecular psychiatry*, 20(5), 621.
- Le Dorze, A. Humanisme et psy : la rupture ?, Paris, L'Harmattan, 2010
- Marzano, M. L'éthique appliquée, Que sais-je, Presses Universitaires de France, 3ème édition, 2018
- Morelle A. et Tabuteau D. La santé publique, Paris, Que sais-je ?, Presses Universitaires de France, 2010
- Horsthemke, B. (2018). A critical view on transgenerational epigenetic inheritance in humans. *Nature communications*, 9(1), 2973.
- Foucault, M., Mailänder, E. (1975). Surveiller et punir (Vol. 225)
- Pasquier, L. (2018). GÉNÉTIQUE et SOCIÉTÉ, *Revue Contraste, ERES*, 47(1), 113 à 132
- Romains, J. (1971). Knock ou le triomphe de la médecine [1924]. Paris, Ed.
- De Rosnay, J. (2018). La symphonie du vivant: comment l'épigénétique va changer votre vie. Éditions Les Liens qui libèrent.
- Valéry, A. P. T. J. (1938). Discours aux chirurgiens. Gallimard.

<sup>20</sup> Avis n°129, Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE), 25 septembre 2018