

# **REVUE MÉDECINE ET PHILOSOPHIE**

## **Valeurs des données génétiques**

### **Éditorial**

Sarah Carvallo, Laurence Faivre

---

Le développement du séquençage de nouvelle génération ou à très haut débit transforme les modalités de diagnostic à partir des données génétiques issues du génome. Il requiert l'articulation de nombreuses compétences professionnelles autour de la recherche d'un diagnostic et induit une abondance de données moléculaires. La médecine génomique doit trouver un nouveau modèle alliant clinique et science des données massives, et de nouvelles modalités de collaboration entre professionnels. Ces transformations concernent aussi les patients, leurs familles : d'une part, par l'augmentation de l'incertitude compte tenu de la quantité de données à analyser, et la difficulté à corrélérer les résultats aux signes cliniques du patient; d'autre part, par l'identification de variants non en lien avec la raison qui a motivé la demande du séquençage, accentuant la dimension prédictive et préventive de la médecine, et engendrant une nouvelle figure du patient présymptomatique, liminal, ou en attente de symptômes. La temporalité, les modalités du consentement et la dimension symbolique de l'annonce diagnostique s'en trouvent fortement reconfigurées. Ces transformations impliquent enfin le système de santé et ses partenaires industriels dans un contexte international marqué par une innovation accélérée, qui entraîne des enjeux juridiques, technologiques, économiques et anthropologiques. Les organisations (hôpitaux, instituts, biobanques, biotechs, consortiums) et les contextes juridiques, économiques et politiques doivent trouver de nouveaux équilibres capables d'accompagner la circu-

lation des données dans des optiques de soin et de recherche.

Dans ce contexte, les données génétiques se trouvent à la croisée d'enjeux complexes relevant de la clinique, de la recherche, des technologies, de l'économie, du droit, de la famille et de la symbolique. Leur constitution implique des techniques de biologie moléculaire, des pipelines bio-informatiques, des méthodes statistiques, des stratégies d'interprétation, des décisions sur le statut juridique du lien entre le patient et la donnée, des choix d'investissement ou de modèle économique ; et chacune de ces étapes requiert une profonde connaissance de la biologie médicale, de la génétique humaine et des populations. Ainsi les données génétiques résultent d'opérations souvent invisibles, qui leur confèrent leur valeur d'information et de prédiction. Données par les individus avec leur consentement éclairé, elles ne gagnent leur valeur informative et prédictive que par le travail des organisations et leur ancrage dans un contexte clinique précis, mais aussi au sein d'un système de santé et d'un système juridique. En outre, si la donnée génétique appartient à la personne dont elle est issue, sa matérialité propre de data devient ainsi une information : au départ, information brute, elle gagne une valeur en fonction du choix (clinique, scientifique, économique, etc.), qui lui confère différentes valeurs.

A l'initiative de la fédération hospitalo-universitaire TRANSLAD, ce numéro collectif analyse les logiques de construction, circulation,

transformation et valorisation des données génétiques en montrant comment elles incarnent ou embarquent intrinsèquement des valeurs, qui se déclinent à travers plusieurs dimensions : clinique, épidémiologique, scientifique, technologique, économique, sociale ou éthique. Analyser les données génétiques à partir de leur valeur requiert nécessairement une approche interdisciplinaire capable de faire converger les analyses cliniques, biologiques, bio-informatiques, épistémologiques, économiques, juridiques, psychologiques, sociologiques, philosophiques pour ressaisir la complexité de processus ancrés dans une actualité marquée par l'innovation. Une telle analyse interdisciplinaire est d'autant plus nécessaire que des choix importants sont en train de s'effectuer pour consolider un modèle européen et français de la médecine génomique, notamment porté par l'initiative européenne 1+million de génomes et le Plan France génomique, capable de respecter les principes éthiques de la Convention d'Oviedo sur les droits de l'homme et la biomédecine (1997).

Un premier article rédigé par Christel Thauvin et Frédérique Nowak, toutes deux impliquées dans l'équipe de pilotage du plan France Médecine génomique, dresse le cadre de la position française en la recontextualisant dans son contexte international. La France a fait le choix d'une articulation étroite entre la recherche et le soin en vue de conserver une souveraineté médicale et scientifique qui requiert de mettre en place des dispositifs technoscientifiques, un cadrage éthique et juridique répondant aux orientations structurelles de notre système de santé, tout en étant capable de coordonner des acteurs privés et publics sous forme de partenariats. L'article de Laurence Faivre, généticienne et cheffe de service d'un centre de génétique analyse les transformations du métier de généticien et les nouveaux défis soulevés par la génomique aux deux niveaux scientifiques et cliniques. L'augmentation de l'incertitude et de la complexité, l'accélération de l'information, le bouleversement du consentement peuvent introduire un décalage entre les attentes des patients et les résultats diagnostiques. Yannis Duffourd, bio-informaticien, analyse le statut complexe de la donnée génétique qui est aussi une information en retraçant les conditions scientifiques et technologiques de la construction des data. Ce dispositif émerge en lien avec la constitution d'une nouvelle science, la bio-informatique, qui doit elle-même interagir en permanence avec les généticiens cliniciens et biologistes. Catherine Bourgain et Quentin Lade reviennent sur les interactions entre bio-informaticiens et médecins dans la production et le traitement des données à partir d'une analyse sociologique des professions. Ils montrent que la qualité de ces interactions détermine aussi la qualité du diagnostic, donc

la valeur épistémique des données. Christine Binquet et Catherine Lejeune, épidémiologiste et économiste, situent ces enjeux dans une perspective de santé publique : comment évaluer les bénéfices et les conséquences négatives de la génomique à l'échelle de la population française ? Comment garantir une amélioration effective de la qualité et de la sécurité globale des soins ? À partir d'une analyse des différents modèles, méthodologies et indicateurs disponibles, elles soulignent la complexité des critères à prendre en compte pour décider des orientations du modèle français de la médecine génomique. Dans une perspective d'économie de la santé, Christine Peyron et Camille Level étudient la valeur économique des données et informations génétiques selon le statut qu'elles recouvrent à différents moments de leur cycle de vie selon qu'elles concernent les préférences ou le bien-être du patient, ou bien le partage des données et le marché des données de santé. À partir d'une analyse épistémologique, l'article de Marie Darrason et Sabine Jobez traite de la valeur épistémique des données génétiques pour analyser la transformation de la nature du test et, par conséquent, du consentement. Dans le séquençage de première génération, la recherche en vue d'un diagnostic était ciblée sur quelques gènes spécifiques et répondait à une question pré-déterminée. Désormais, la recherche sur l'ensemble de génome déborde la seule plainte initiale du patient pour inclure une logique de dépistage qui produit beaucoup d'informations accroissant l'incertitude et la complexité du diagnostic. Or cette part croissante transforme aussi la nature du consentement donné a priori. Du point de vue de l'anthropologie philosophique, Sarah Carvallo analyse le système de dons et contredons qui conditionne et transforme le don originel du patient en une donnée génétique. L'opération de valorisation de la donnée rend visible non seulement la nature organisationnelle de la donnée génétique dont dépendent la robustesse et la fiabilité, mais aussi ses dimensions axiologiques et anthropologiques. Du point de vue juridique, Emmanuelle Rial-Sebbag interroge la valeur que le droit confère aux informations et données génétiques dans le champ de la santé et les conflits de valeurs suscités par leur circulation à l'échelle nationale et internationale. L'articulation de la bioéthique, du droit de la santé, du droit de l'information, du droit des personnes et de la nature des données, du droit de la recherche met à l'épreuve la cohérence et la robustesse des principes constitutifs comme ceux de l'autonomie individuelle. Enfin, en partant de son expérience de psychologue dans un service de génomique, Françoise Robert analyse la dimension symbolique qu'investissent les données génétiques en ce qu'elles mobilisent la transmission et l'histoire personnelle et familiale.