



RETRANSCRIPTION

ATELIERS DE LA BIOETHIQUE

ETUDIANTS 2021

Génétique, quelle éthique ?

20 janvier 2021

En visio

Cet événement est né d'un partenariat entre l'Espace de Réflexion Ethique de Nouvelle Aquitaine - ERENA Bordeaux, l'Université de Bordeaux, l'Université Bordeaux Montaigne et Sciences Po Bordeaux.

Il réunit des étudiants de différentes disciplines : droit de la santé, droit des personnes et des familles, droit pénal, philosophie, sciences politiques, médecine, anthropologie, sociologie, économie, éthique, neurosciences, psychologie...

Durant une journée, les étudiants participants sont invités à explorer un sujet de bioéthique et ses enjeux éthiques.

Le matin, ils bénéficient d'une conférence introductive par des experts du sujet, puis ils travaillent les questions posées en ateliers de groupes, encadrés par les membres de l'ERENA Bordeaux, des professeurs d'université et des praticiens hospitaliers.

L'après-midi, les étudiants restituent, auprès de leurs pairs, des experts, de leurs professeurs et du grand public, les échanges issus des ateliers, et poursuivent le débat.

Les #thèmes : 2018 : la PMA // 2019 : la fin de vie // 2020 : l'humain neuro-amélioré // 2021 : génétique, quelle éthique ?

+ d'infos sur : https://bordeaux.espace-ethique-na.fr/travaux_1041/ateliers-de-la-bioethique-etudiants_2132.html



EN LIGNE

**LES ATELIERS DE LA BIOÉTHIQUE ÉTUDIANTS
PRÉSENTENT :**

GÉNÉTIQUE QUELLE ÉTHIQUE ?

**Participez à des groupes de réflexion sur l'éthique
de la génétique et partagez l'issue de vos débats
au grand public !**

20 JANVIER

MÉTHODE ET PUBLICS

Cette édition sur le thème de la génétique a exceptionnellement été réalisée en visio, avec la collaboration et l'appui technique du service ingénierie de l'enseignement numérique de l'Université Bordeaux Montaigne. Elle a réuni 80 étudiants de différentes disciplines :

- Université de Bordeaux : master 2 Droit des Personnes et des Familles ; master 2 Droit de la Santé ; master 2 Psychologie Clinique et Psychopathologie, Intégratif ; master 1 Anthropologie ;

- Université Bordeaux Montaigne : master 2 Soins, Éthique et Santé ; master 1 Information et Médiation des Sciences et Techniques.

Ouverture des Ateliers de la Bioéthique étudiants :

L'ouverture a été réalisée par le Professeur Bernard Bioulac, directeur de l'ERENA Bordeaux et Lionel Larré, Président de l'Université Bordeaux Montaigne.

Conférence introductive :

Le Professeur Benoît Arveiler, généticien, directeur du Laboratoire Maladies Rares - Génétique et Métabolisme (U1211 INSERM - Université de Bordeaux), responsable de l'unité de génétique biologique du Service de Génétique Médicale du CHU de Bordeaux, et Eva Toussaint, psychologue clinicienne, soutien aux familles lors de l'annonce diagnostique et du conseil génétique, Service de Génétique Médicale du CHU de Bordeaux, sont intervenus en introduction afin de présenter quels sont les apprentissages de la génétique, qu'est-ce qu'une consultation génétique et les enjeux éthiques associés.

Ateliers de groupes :

Les étudiants ont ensuite été invités à débattre ensemble, au sein d'ateliers de travail, sur des questions déclinées de la thématique principale. Ils ont été encadrés par les experts invités, les membres de l'ERENA Bordeaux, les professeurs d'université et des praticiens hospitaliers.

Conférence débat : partage des travaux des étudiants :

L'après-midi, les étudiants ont restitué, auprès de leurs pairs et du grand public, les propos issus des ateliers. Leurs interventions ont été suivies d'échanges avec la salle. Une trentaine de personnes (étudiants, grand public), se sont connectées pour assister à la restitution de l'après-midi.

Conclusion de la journée :

Sophie Javerzat, professeur de génétique et membre du conseil de l'UF de Biologie à l'université de Bordeaux, a réalisé les propos conclusifs de la journée.



OUVERTURE

Par le Professeur Bernard Bioulac, Directeur adjoint de l'ERENA – Directeur du site de Bordeaux, professeur émérite à l'Université de Bordeaux, membre de l'Académie nationale de médecine.

Nous sommes particulièrement heureux de vous accueillir pour cette journée consacrée à la génétique et l'éthique qui lui est profondément attachée. Je remercie en particulier Monsieur Lionel Larré, Président de l'Université Bordeaux Montaigne, qui a permis cette organisation en distanciel.

Ce partenariat entre l'ERENA Bordeaux et les Universités dont Bordeaux Montaigne dure depuis maintenant 3 ans. Il montre que les universités, dans le cadre de l'éthique, travaillent de concert afin d'informer et sensibiliser leurs étudiants. Les deux universités participent en effet à la formation des futurs éthiciens de la médecine. L'Université Bordeaux Montaigne propose ainsi un master 2 Soins, Ethique et Santé, sous la responsabilité pédagogique de Barbara Stiegler.

Monsieur Larré, nous vous remercions de nous accueillir cette année, je vous passe la parole.

Par Monsieur Lionel Larré, Président de l'Université Bordeaux Montaigne.

J'aurais souhaité vous accueillir dans de meilleures conditions ! C'est en tout cas un plaisir pour moi de pouvoir vous adresser quelques mots en ouverture de cette journée. Il est toujours très satisfaisant de voir que l'interdisciplinarité dont on parle beaucoup à des manifestations concrètes comme cette journée. Nous connaissons la richesse que peut avoir cette interdisciplinarité : à l'intersection de plusieurs disciplines se trouvent souvent des découvertes majeures. Le fait que les disciplines à Bordeaux Montaigne puissent être sollicitées par d'autres disciplines, c'est un progrès, un pas en avant qu'il faut encourager. Il est agréable aussi de voir les trois logos côte-à-côte, Université de Bordeaux, Sciences Po Bordeaux et Université Bordeaux Montaigne, avec ce 4^{ème} logo de l'ERENA Bordeaux, un acteur « extérieur » comme nous les appelons au sein de l'université, un partenaire avec lequel nous travaillons et qui participe aussi d'une meilleure connaissance de ce qui se fait dans les universités et des liens essentiels vers la société.

Je dirai peu de mots sur le thème de cette journée, très intéressant mais dont je connais peu de choses. Cependant, c'est un sujet qui m'a intéressé à la marge de mes propres sujets de recherches puisque je travaille sur les Amérindiens, les représentations amérindiennes, les discours amérindiens : les questions éthiques et de bioéthique se sont beaucoup posées et se posent encore, dans la définition des identités amérindiennes. Il y a en effet une sorte d'opposition entre une épistémologie amérindienne et une épistémologie « occidentale » ou « néocoloniale » quant à la définition des identités et de ce qui constitue une identité amérindienne, sur la base de l'ADN et de la recherche d'ascendance par test ADN. Vous n'allez sans doute pas évoquer ce sujet très spécifique, mais c'était l'occasion pour moi de montrer les liens qu'il pouvait y avoir entre mes propres sujets de recherche et le sujet que vous allez explorer aujourd'hui.

La génétique est un sujet que l'on peut considérer comme très pointu ou spécifique à certaines disciplines ; cependant il irrigue aussi des sujets auxquels on ne pense pas forcément d'emblée, telle que celui de l'identité amérindienne.

Je termine en soulignant que l'autre atout de cette journée d'Ateliers de la Bioéthique étudiants, c'est le lien que cette manifestation démontre entre la formation et la recherche. Ce type de journée permet une formation par la recherche, avec des étudiants parties prenantes. L'université doit soutenir et développer ce type de manifestation ; elle doit s'en saisir aussi pour mieux faire connaître le rôle que peut avoir la recherche dans la formation des étudiants même si tous ne se destinent pas bien sûr à devenir chercheurs.

Je vous souhaite ainsi une excellente journée de travaux.



CONFERENCE INTRODUCTIVE

Par le Professeur Benoît Arveiler, généticien, directeur du Laboratoire Maladies Rares - Génétique et Métabolisme (U1211) INSERM - Université de Bordeaux), responsable de l'unité de génétique biologique du Service de Génétique Médicale du CHU de Bordeaux.

Merci beaucoup pour cette invitation à participer à cette journée.

Le titre qui m'a été proposé pour cette présentation est celui des apprentissages de la génétique.

Avant d'aborder les aspects de bioéthique, je vais commencer par redire un certain nombre d'éléments à propos du domaine qui nous intéresse plus particulièrement dans le service de génétique et aussi dans la recherche en génétique médicale, celui des maladies rares. Je dirai aussi quelques mots sur notre génome et les stratégies d'investigation existantes pour réaliser des tests génétiques, pour terminer sur les enjeux de bioéthique.

Je fais cette introduction car, comme l'a souligné le Président de l'Université Bordeaux Montaigne, Monsieur Larré, il est important, avant d'aborder les questions éthiques, de bien savoir de quoi l'on parle, d'autant plus concernant les tests génétiques, dont il est dit beaucoup de choses dans les médias : il est important pour nous, généticiens, de pouvoir sensibiliser et informer sur ce sujet sensible.

Les maladies rares d'origine génétique

Dans le service de génétique du CHU de Bordeaux, nous nous intéressons aux maladies rares d'origine génétique. Les maladies dites « rares » ont une prévalence (nombre de cas concernés, nouveaux et anciens, à un moment donné) de moins d'une personne sur 2000 dans la population. Très souvent, elles sont très rares, et ne concernent qu'une personne sur 100 000. Il existe entre 6000 et 7000 maladies rares d'origine génétique, qui concernent environ 300 000 patients en France. Si l'on élargit aux personnes concernées, patients et apparentés, cela concerne 4 millions de personnes en France et 25 millions en Europe.

Il s'agit de maladies qui sont classiquement cliniquement hétérogènes, c'est-à-dire que pour une même maladie, les symptômes peuvent être différents d'un malade à un autre. Ces maladies sont aussi souvent génétiquement hétérogènes : pour une même maladie, il peut y avoir plusieurs gènes ; cela peut être plusieurs dizaines, voire plusieurs centaines de gènes différents impliqués. Par exemple pour la déficience intellectuelle, on connaît aujourd'hui plus de 800 gènes pouvant être impliqués. Donc ces éléments peuvent changer la manière d'approcher un test génétique à visée de diagnostic. De plus, les patients avec une même maladie n'auront pas toujours les mêmes variants pathogènes ou les mêmes mutations ; d'une famille à l'autre, nous verrons des variants différents apparaître.

Pourquoi faire un diagnostic génétique ?

Un diagnostic génétique est indispensable pour établir le diagnostic précis, et de certitude. Cela permettra ensuite de proposer un conseil génétique avec l'identification du risque de récurrence, l'accès ou non au diagnostic prénatal ou préimplantatoire, les conditions de mise en place très particulières du diagnostic pré-symptomatique dont Madame Toussaint vous parlera plus précisément. Cela va permettre de proposer au patient une prise en charge adaptée, qu'elle soit sociale ou thérapeutique, puis d'envisager éventuellement, en fonction du gène qui est affecté chez le patient ou parfois même du type de variant - ce qu'on appelle la « médecine personnalisée » - l'entrée dans un protocole thérapeutique.

Ce qu'il faut également savoir, c'est que notre génome est extrêmement polymorphe. Quand nous comparons les génomes des différentes personnes dans la population à travers le monde, nous constatons qu'il existe une très grande variété de différences. Il est estimé qu'il y a environ 1 variant toutes les 500 bases le long de notre génome, et qu'il existe beaucoup de variants différents, ou des variations de nombre de copies, etc.

Et toute la question, quand nous découvrons un variant ou que nous réalisons une analyse génétique, c'est : est-ce que ce variant est pathogène ou est-ce qu'il s'agit d'un simple polymorphisme, c'est-à-dire sans effet sur le phénotype ?

Les grands principes éthiques : encadrement législatif et réglementaire :

Quelques grands principes éthiques guident la pratique en génétique médicale et en matière de tests génétiques ; un cadre législatif et réglementaire important encadre également ces pratiques :

- Le droit de savoir et de ne pas savoir pour le patient, comme dans beaucoup d'activités humaines et en médecine en particulier.
- Un test génétique ne doit être réalisé que s'il a un intérêt de nécessité et d'utilité. Il doit être réalisé avec le principe de raison proportionnée, qui est d'aboutir à une juste proportion entre gravité, risques encourus et bienfaits escomptés.
- Il faut obtenir un consentement éclairé et signé du patient, qui sera recueilli de manière différente qu'il s'agit d'une personne majeure, mineure ou sous tutelle.
- L'information à la parentèle est importante à faire – Eva Toussaint vous en parlera – car il s'agit de maladies génétiques, avec une hérédité : un diagnostic ne concernera donc pas uniquement le patient mais aussi l'ensemble de sa famille puisque, très souvent, nous sommes face à des variants héréditaires, donc des variants familiaux assez souvent.
- La pratique en génétique médicale est donc très encadrée par la loi.

Je n'entrerai pas dans les détails de cet encadrement, mais il y a des agréments et/ou des autorisations qui sont nécessaires pour les professionnels qui sont impliqués dans ces diagnostics et la prise en charge des patients, qu'il s'agisse d'activités de diagnostic post-natal, prénatal ou présymptomatique tels que :

- L'arrêté du 27 mai 2013 « définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales » encadre les bonnes pratiques de génétique médicale à la fois sur les plans cliniques et biologiques ;
- Les lois de bioéthique (LOI du 29 juillet 1994 relative au respect du corps humain ; LOI du 6 août 2004 relative à la bioéthique ; LOI du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique) ;
- Un test génétique ne peut être prescrit que par un médecin (généticien ou autre spécialiste) ou conseiller en génétique apte à expliquer le test, son intérêt, ses limites, ses conséquences en termes de conseil génétique (risque de récurrence, DPN, DPI...), de prise en charge thérapeutique... Le compte rendu du test, établi par le laboratoire, doit être explicite et doit être adressé exclusivement au médecin prescripteur par courrier postal.

Il y a différents niveaux de tests génétiques :

- Le caryotype permet de compter les chromosomes, de voir leur structure et les anomalies qui peuvent se présenter : par exemple, une anomalie de nombre comme dans la Trisomie 21
- L'analyse de l'ADN : notre génome compte 3 milliards de nucléotides ; ces nucléotides sont ces quatre bases qui constituent l'ADN : le A, le T, le C et le G, qui forment la double hélice. On parle aussi beaucoup des gènes, qui sont une partie de notre génome : il en existe 23000.

Il est important aussi de savoir ce qu'on appelle un gène et comment ce gène est structuré. Un gène contient un certain nombre d'éléments, les exons, qui permettent de fabriquer une protéine. Les exons sont les régions codantes permettant de fabriquer une protéine. Vous avez une grande variété de gènes : des « petits gènes » avec quelques exons jusqu'à des « grands gènes » avec plusieurs dizaines, voire plusieurs centaines d'exons : le plus grand compte plus de 300 exons à l'heure actuelle. Un gène contient aussi des introns, et aussi des éléments régulateurs de l'expression des gènes qui vont permettre de dire à quel moment du développement de la vie de l'individu, dans quel tissu, tel ou tel gène doit s'exprimer.

Les variants (ou mutations) pathogènes que l'on peut trouver chez les patients sont donc principalement dans les exons (85 à 90% des variants), mais aussi dans les introns ou les éléments régulateurs, à très grande distance du gène. Cette localisation est importante pour le choix de la technique à utiliser pour établir le diagnostic.

Vous avez aussi entendu parler de séquençage : aujourd'hui, il est possible de séquencer le génome. Il y a deux sortes de séquençage qui sont d'une part le séquençage d'exomes, d'autre part le séquençage de génome entier. On appelle « exome » l'ensemble des exons de l'ensemble des gènes. L'exome humain, c'est environ 240 000 à 250 000 exons. Quand on séquence l'exome, il s'agit du séquençage de ces 240 000 exons qui interviennent dans le codage des

différentes protéines. Cet exome représente environ 1% du génome. Le reste du génome est composé des introns, des régions régulatrices qui sont proches des gènes ; ce sont les régions qui sont entre les gènes.

Le séquençage de l'exome, donc des exons, permet de trouver 85 à 90% des variants pathogènes.

Le séquençage du génome permet de séquencer l'ensemble de l'information génétique d'un individu. Cela permet d'accéder aussi aux variants pathogènes qui ne sont pas dans les exons.

Lorsque l'on réalise un test génétique et en particulier un séquençage, que trouve-t-on ? On va trouver plein de variants. Et quand on séquence l'exome d'un patient, on va trouver plusieurs dizaines milliers de variants, soit environ 40 000 variants. Si on séquence le génome, et comme l'exome c'est 1% du génome, on trouvera cent fois plus de variants, soit plusieurs millions. C'est une somme importante de données.

Pour pouvoir réaliser un diagnostic, il va donc falloir identifier le ou les quelques variants qui vont permettre d'expliquer la maladie. Il s'agit donc d'un travail important. Selon un certain nombre de critères, les variants vont ainsi être classés dans différentes classes (selon l'American College of Medical Genetics), de « bénin » à « probablement pathogène » : Classe 1 : bénin – Classe 2 : probablement bénin - Classe 3: de signification inconnue - Classe 4: pathogène - Classe 5: probablement pathogène. Pour établir un diagnostic, nous allons donc nous intéresser aux variants classés dans ces deux dernières classes 4 et 5. Mais il y a toute une série de variants, ceux de classe 3 qui restent des variants de signification inconnue, pour lesquels l'interprétation est compliquée et nécessite des investigations familiales (analyses de ségrégation) ou des investigations expérimentales pour tester l'effet du variant sur la fonction du gène (ARN, protéine). Ainsi, très souvent lorsque l'on fait une analyse de génome, on va se retrouver avec des variants de classe 3, de signification inconnue.

Une autre problématique importante, dont nous évoquerons aussi les enjeux éthiques lors de cette journée, c'est que l'on va trouver des éléments qui ne correspondent pas à la demande initiale. Un patient nous est adressé pour une maladie neuromusculaire ou cardiaque par exemple, nous allons donc rechercher la cause de cette maladie, mais ce faisant, il est possible de découvrir ce que l'on appelle des données additionnelles, des éléments pathogènes qui n'étaient pas recherchés initialement, qui n'étaient pas attendus. Chacun d'entre nous est en effet porteur de variants qui nous prédisposent à un certain nombre de maladies génétiques qu'on ignore encore parce qu'on ne les a pas encore déclarées et/ou pour lesquels on va être « hétérozygote », ce qui signifie être porteur de variant sans être atteint par la maladie, mais qui peuvent être transmis à notre descendance et qui pourraient avoir des conséquences en termes d'apparition de maladies génétiques.

Les problématiques éthiques sont les suivantes :

- Lors de ce séquençage du génome vont ainsi être identifiés des variants causant, ou conférant une prédisposition à une autre pathologie que celle pour laquelle le diagnostic a été demandé. Cela peut s'apparenter à un diagnostic présymptomatique (DPS) (neurodégénératif, cancer, cardiopathies, ...) chez un patient / parent non préparé à cette annonce ; (cas des mineurs = pas de DPS, mais parents concernés si variant hérité) ;
- Découverte de variants hétérozygotes pour maladies récessives : risque familial (mucoviscidose, maladie de Duchêne...);
- Particulièrement compliqué si le diagnostic demandé n'est pas établi

On distingue :

- les données secondaires (gènes « activables ») : recherchées activement, prévention peut être faite (prédisposition au cancer par exemple) qu'on peut rechercher de manière active, préconisé par un certain nombre de sociétés savantes étrangères
- les données incidentes : découverte fortuite, au gré de l'analyse

Les recommandations nationales de l'Agence de la biomédecine sont de ne pas rechercher et ni de remettre les données secondaires.

Le projet de loi de bioéthique permet de rendre les données incidentes s'il y a un intérêt particulier en termes de prise en charge et de mise en œuvre de mesures préventives pour le patient.

Découverte constitutionnelle lors d'un examen de génétique somatique du cancer : l'analyse génomique d'une tumeur peut incidemment diagnostiquer une maladie génétique constitutionnelle (maladie neurodégénérative d'expression tardive, cancer, cardiopathie, ...).

Il est donc nécessaire d'orienter le patient vers un parcours de génétique constitutionnelle : conseil génétique, information de la parentèle, DPS, etc.

Quelles sont les limites du séquençage ? :

- Très grand nombre de variants
- Grand nombre de variant de significations inconnues identifiés
- Variants structuraux difficilement interprétables et à découvrir

Aujourd'hui, avec le génome, on arrive à un taux de diagnostic de l'ordre de 50%.

On peut faire un génome pour moins de 1000€, ce n'est pas parce qu'on peut le faire qu'il faut se lancer à tout va dans ces analyses de génomes, parce que l'interprétation reste ardue et que cela pose des questions éthiques.

Quelles sont les évolutions prévues de la loi de bioéthique* ?

- Possibilité d'examen post-mortem (quand la personne est décédée mais que l'on suspecte qu'il a une maladie qui peut atteindre un certain nombre d'autres personnes) ou chez une personne hors d'état d'exprimer sa volonté de réaliser le diagnostic, dans l'intérêt de la personne elle-même ou de la famille
- Possibilité de rendre les données incidentes sous certaines conditions
- Le dépistage néo natal par technique de génétique moléculaire
- Réduction embryonnaire autorisée dans les grossesses multiples avant la 12^{ème} semaine en cas de mise en péril de la santé de la femme, de l'embryon ou du fœtus
- Organisation du lien entre génétique somatique et génétique constitutionnelle
- Informations concernant les tests génétiques post-dons qui vont dans les deux sens (via les centres d'assistance à la procréation médicale). Si un donneur est porteur d'une anomalie génétique ou d'une prédisposition à une maladie génétique, l'information va être transmise aux enfants issus du don et si on découvre anomalie génétique chez un enfant issu de don, l'information va être transmise au donneur
- Test sur internet : le démarchage à caractère publicitaire va être interdit

Ce qui n'évolue pas :

- Le diagnostic préimplantatoire (consiste à analyser le patrimoine génétique d'un embryon obtenu par fécondation in vitro, avant son transfert in utero, afin d'éviter la transmission d'une maladie génétique présente chez les futurs parents) visant à rechercher les aneuploïdies (anomalies chromosomiques, peuvent être responsables d'infertilité qui pourraient empêcher l'implantation du fœtus) n'est pas autorisé.

* [LOI n° 2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique](#)

Par Eva Toussaint, psychologue clinicienne, soutien aux familles lors de l'annonce diagnostique et du conseil génétique, Service de Génétique Médicale du CHU de Bordeaux.

Quelle place pour le psychologue dans le partenariat famille et clinicien face aux maladies génétiques ?

Deux grands types d'engagement :

- L'évaluation ;
- Le soutien psychologique.

Le travail du psychologue en génétique dans le service du CHU Bordeaux

- Consultation conjointe (non systématiques) ;
- Participation à des consultations d'annonces lorsqu'elles peuvent être anticipées ;
- Suivi de grossesse (avant, pendant, après) : lorsqu'il y a des risques identifiés dans la famille ou qu'il y a déjà eu un risque d'avoir un enfant avec une maladie génétique (est-ce que l'on repart vers une nouvelle grossesse ? Comment ? Quels sont les tests possibles ?)
- Suivi pour des Interventions Médicales de Grossesse
- Soutien psychologique des parents / patients / fratries / grands parents
- Réalisation de tests présymptomatiques (oncogénétique, neurogénétique)
- Bilans d'évaluation neuropsychologique (pour orientation MDPH)

Consultation conjointe : consultation avec un médecin et une psychologue. Elle ouvre un espace d'accueil, d'écoute, de contenance et de liberté au sujet. Elle permet l'émergence d'une parole plurielle et crée du lien dans un événement partiellement déstructurant. L'annonce d'une maladie génétique peut être surprenante, brutale, résulter en une perte d'identité, un fort sentiment de culpabilité... La révélation est un moment clé de l'histoire des familles qui reste gravé. Il peut être un grand soulagement (point de départ) mais aussi l'expérience d'une intense et irrémédiable fragilité. L'annonce crée une sidération qui rend difficile la transmission d'information, même si tout le monde n'a pas besoin d'accompagnement psychologique.

Suivi de grossesse : il y a eu une grande évolution autour de la procréation. Les technologies ont changé, les préoccupations des parents également. Actuellement, avec les débats bioéthiques, ils viennent avec une autre perception et avec déjà beaucoup d'informations.

Les parents sont dans un état psychique particulier au moment de l'attente d'un enfant, avec des avancées médicales et génétiques permettant de la surveillance, des tests tels que :

- Test de diagnostic : ce test permet d'avoir une certitude d'anomalie (même s'il peut y avoir des incertitudes au niveau de l'expression de la maladie). Un diagnostic précis ne donne pas un pronostic sur l'évolution de la maladie.
- Test de dépistage : ce test rassure les gens en début de grossesse, mais n'est pas fiable à 100% : même si rien n'est détecté, la pathologie se manifeste à la naissance.

Ces examens peuvent permettre des découvertes inattendues. Exemple : un dépistage annonçait un risque de trisomie 21. Lors d'une amniocentèse, on découvre qu'il n'y a pas de trisomie mais un syndrome de Turner. Le syndrome n'a pas été anticipé, les parents n'y ont pas été préparés. Suite à l'annonce, arrive la prise de décision concernant la suite de la grossesse.

Mondialisation

Nous sommes dans un climat de mondialisation. J'accueille des couples espagnols qui viennent faire des IVG en France car les délais ne sont pas les mêmes. Des patients français, eux, vont vers d'autres pays car il y a d'autres techniques d'analyse génétique dont nous ne disposons pas en France.

Normes

Tout cela amène à la question de la norme. Cette norme change en fonction des patients, de leur histoire, de leurs croyances, de leurs valeurs, de leurs groupes d'appartenance, des représentations qu'ils ont de la maladie, du temps qui passe.

Réflexion éthique

Notre société tend vers une normativité qui commence dès la grossesse (stages de développement du bébé, courbes de poids et de taille...). Peut-être qu'un jour nous disposerons de la technologie qui nous permettra de choisir les caractéristiques physiques de notre bébé.

Si cela venait à arriver, il y pourrait y avoir un risque d'eugénisme et d'uniformité des personnes. Cependant, nous sommes des êtres singuliers, avec des cultures et histoires différentes, ce qui peut aussi laisser penser que nous ne deviendrons pas tous identiques.

Le test pré-symptomatique

Les pratiques médicales évoluent et la place de la médecine prédictive augmente. Le test pré-symptomatique permet de dire si une personne asymptomatique qui désire connaître son statut génétique est, ou non, exposée à développer une maladie qui a déjà affecté d'autres personnes de sa famille.

Nous mettons en place un protocole plus élaboré qu'une simple prise de sang. Il s'agit d'anticiper, préparer et placer le sujet dans un état de questionnement : « est-ce que je veux en savoir plus ou non ? Savoir que j'ai un risque de cancer du sein ne va-t-il pas me faire plus de mal ? Ou être dans le doute tout le temps va me rendre malade ? »

« L'éloge de l'incertitude » (Marcela GARGUILO) : Rester dans le doute peut être aussi un « bon » choix. Et l'abandon de la démarche, considéré comme une réussite du travail de préparation : la personne ayant anticipé ce que signifie vivre avec le résultat du test décide de s'abstenir et de continuer à vivre sans cette information.

Quand le test est réalisé

Rapidement, les personnes concernées se voient proposer un entretien psychologique. Les questions abordées sont : « pourquoi faites-vous ce test-là ? Pourquoi maintenant ? Qu'en attendez-vous ? Que savez-vous de la maladie ? » Il faut par la suite préparer « l'après ». Même s'il y a un résultat favorable, mais que toute sa vie la personne pensait être à risque, cela peut également entraîner un déséquilibre. L'information doit être réintégrée, surtout quand elle a amené des choix importants (exemple : ne pas avoir d'enfants).

Information à la parentèle

Si au contraire, le résultat est positif, il faut à la fois accompagner si besoin la personne dans l'intégration et l'acceptation de cette nouvelle, et de ce que cela implique dans le futur, mais il faut également la préparer à l'annoncer au reste de sa famille. Au moment où une personne sort d'une consultation d'annonce, elle est souvent un peu perdue, en phase de sidération et retient très peu des informations qui lui sont données. Si la personne refuse d'informer elle-même sa famille, un médecin peut également s'en charger par courrier recommandé.

Le travail du psychologue en génétique : la particularité de la génétique :

Quand les personnes viennent en consultation génétique, ils ont déjà entendu et lu des informations sur le sujet. Plusieurs notions se mélangent alors pour eux, que notre rôle est d'éclaircir : génétique, familial, maladie rare, orpheline, chronique... sans compter l'errance diagnostique car les délais pour obtenir un diagnostic après les premiers symptômes peuvent aller de plusieurs mois à quelques dizaines d'années parfois.

Atelier 1 : Quelles informations ?

Quelles informations peut-on recueillir en génétique ? Quelles informations recueille-t-on ?

Qu'est-ce que l'on peut entendre par « information » ?

D'un côté, on peut entendre par données, les données scientifiques et génétiques. De l'autre, il y a toutes les informations qui vont être données au patient qui vont lui permettre de donner son consentement libre et éclairé, qui complète l'obligation d'information du médecin.

En prenant ces différents aspects de l'information, on se rend compte qu'il y a des informations données en amont qui permettent d'appréhender les données purement génétiques que l'on va recueillir et qui vont permettre de savoir de quelle manière on pourra transmettre l'information génétique.

L'information n'est pas seulement présente ou nécessaire à un moment T mais sur toute la durée de la prise en charge du patient.

Nous avons essayé d'aborder cela plus spécifiquement au regard de la génétique. Nous nous sommes intéressés à génétique constitutionnelle qui se place dans un cadre familial avec la totalité de l'ADN et des variants dans toutes les cellules. A cet égard, rentrent dans la génétique constitutionnelle plusieurs informations que l'on pourrait recueillir à travers différentes méthodes : les diagnostics des maladies génétiques, des diagnostic anténatals ou préimplantatoires, le diagnostic présymptomatique, l'analyse des mutations chromosomiques, les possibles transmissions à la descendance. À mettre en parallèle avec l'analyse génétique sur personnes décédées ou les personnes hors d'état d'exprimer leur volonté.

Nous nous sommes confrontés à un souci lorsque l'on a ajouté à cette liste les données additionnelles, qui sont les données secondaires et incidentes. Pour rappel, les données incidentes sont toutes les découvertes de pathologies fortuites. Celles-là font partie des informations que l'on peut recueillir. Concernant les données secondaires, ce sont des listes de gènes pathologiques mais qui sont activables, sans que l'on soit capable de savoir si l'activation aura lieu ni quand, ni les conséquences que cela aura. Dans certains pays, notamment aux États-Unis, cette information génétique est prise en compte, il y a une recherche active des données secondaires. Le patient a accès à ces données secondaires. En France, elles font partie des données que l'on peut recueillir, mais que l'on n'exploite pas car les interprétations des variants ne sont pas encore assez précises. C'est donc une information que l'on ne recueille pas et qui ne sera pas utilisée.

Nous nous sommes posés la question de la responsabilité morale du patient sur l'information qu'il reçoit. Il choisit s'il veut l'obtenir ou non, s'il veut transmettre à sa famille ou non.

De quelle manière ?

Les informations sont souvent recueillies et visibles lorsque des fiches médicales sont transcrites, lorsque des comptes rendus sont mis à disposition lors de questionnaires ou de tests. Lors d'entretiens, des arbres généalogiques sont dressés. De plus, il y a les connaissances acquises lors de dépistages pré symptomatiques ou à la suite de l'apparition de symptômes. Le carnet de santé fait également l'objet de problématiques, notamment pour l'enfant : on recherche avant tout l'autorisation parentale pour y inscrire toute information.

Qui est concerné ?

- Les patients qui peuvent être symptomatiques ou non et viennent pour confirmer certains doutes ;
- La famille proche ;
- Les biologistes, les médecins et conseillers généticiens et les psychologues.

Toutefois, les personnes qui seront finalement concernées dépendent également de la volonté du patient. C'est lui qui choisira ou non d'informer sa famille, et même d'être informé lui-même des résultats.

Quelles données sont réellement utilisées et transmises ? Quels sont les droits des patients et leur réelle autonomie vis-à-vis des informations recueillies ?

Pour les données réellement utilisées et transmises, nous avons déjà parlé des données que l'on peut matériellement recueillir.

Il y a les données additionnelles (incidentes et secondaires). En France, les données secondaires ne sont pas exploitées. Concernant les données incidentes, la question sera posée au préalable au patient de savoir s'il veut être informé des résultats ou non. Si des données incidentes sont trouvées, il pourra choisir de mettre au courant ou non les membres de sa famille. Il peut refuser totalement que ces données soient transmises : à ce moment-là, il engage sa responsabilité civile. S'il refuse et qu'un membre de sa famille contracte cette maladie par la suite, dans le cas où cela aurait pu être prévenu ou évité, comment ce membre de la famille peut engager la responsabilité civile du premier patient s'il n'est pas au courant que cette personne a fait des tests ? Est-ce que cette responsabilité civile n'aurait pas qu'une portée symbolique ?

En général, le patient a une autonomie totale sur les données recueillies car il peut retirer son consentement à tout moment.

Cependant :

- Le fait que sa responsabilité civile soit engagée restreint l'autonomie du fait d'une potentielle pression juridique ;
- Il peut également y avoir un dilemme moral : est-ce facile de refuser lorsque des médecins vous expliquent qu'il serait important de prévenir la famille ? ;
- Aussi, il peut être traumatisant pour une personne de recevoir une lettre recommandée annonçant une maladie génétique dans la famille sans savoir qui est atteint et quelle est cette maladie ;
- Concernant le carnet de santé, les parents ont un véritable pouvoir d'appréciation en collaboration avec les praticiens et professionnels. Ils peuvent choisir de ne pas indiquer tout de suite la maladie de l'enfant sur son carnet de santé ou décider de ne pas prévenir l'école pour éviter de stigmatiser l'enfant.

Il y a une évolution et une libéralisation des informations recueillies car, initialement, le diagnostic pré symptomatique n'était ouvert que pour les pénétrances complètes. Maintenant, il n'y a plus besoin d'une pénétrance complète pour accéder à ce diagnostic. Le patient accède donc plus facilement aux informations.

A noter : La pénétrance est la probabilité d'être atteint par la maladie quand on a le génotype à risque.

Concernant le mineur, le diagnostic présymptomatique n'est possible que s'il y a un bénéfice médical immédiat. S'il s'agit d'une maladie neurodégénérative qui ne déclenche qu'à partir d'un certain âge, le mineur devra attendre d'être majeur pour prendre la décision de réaliser un diagnostic pré-symptomatique. Cela lui permet d'avoir une autonomie arrivée à l'âge de la majorité. On constate que les parents ont un rôle prépondérant, car le reste du temps, ce sont eux qui décident de la réalisation du diagnostic pré-symptomatique et ce sont eux qui décident des informations inscrites dans le carnet médical. Nous nous sommes donc questionnés sur la limitation des droits parentaux en faisant un parallèle avec l'[IVG](#), où le mineur peut faire l'abstraction de la volonté de ses parents pour réaliser un IVG s'il souhaite garder le secret.

Benoit Arveiler : Précision sur les données secondaires : en post natal, c'est assez courant, avec des membres d'une même famille. Mais pour le même variant identifié sous forme de donnée incidente chez un patient en dehors d'une famille avec prédisposition, cela va être totalement différent car l'interprétation de ces variants n'est pas du tout la même, on ne peut être aussi catégorique.

Atelier 2 : Quelles utilisations ?

Prévention

Le développement des méthodes et outils technologiques en génétique, notamment au début des années 1970, a permis l'identification des maladies. Aujourd'hui par exemple, les personnes qui ont des symptômes particuliers peuvent faire une demande de recherche d'étiologie génétique. Cela peut également porter sur l'information, par exemple pour des personnes qui n'ont pas de symptômes actuellement mais qui pourraient avoir un risque (transmission trans ou inter générationnelle). Cela permet la détection de certaines maladies génétiques (ex : dépistage de la trisomie 21) qui donne la possibilité aux parents de choisir s'ils veulent continuer la grossesse ou l'interrompre ([Interruption Médicale de Grossesse](#)). Cela permet de dépister plusieurs types de maladies à la naissance (ex : mucoviscidose). Plus elles sont dépistées précocement, plus les traitements vont être efficaces.

Utilisation positive

- Une fois que les résultats sont arrivés, il y a possibilité d'entamer une prise en charge adaptée, cela renforce la prévention et le dépistage précoce ;
- Consiste en un droit à l'information ;
- La possibilité d'avoir un soutien psychologique ;
- Cela permet d'identifier le gène recherché pour comprendre et commencer à travailler sur les retentissements. Nous voulions vous parler d'une technique de thérapie génique : CRISPR-Cas9, qui n'est pas encore vraiment utilisée en France. Cependant, en France, nous avons le mécanisme préimplantatoire. Ce mécanisme permet un tri génétique : au moment de la fécondation in vitro, il permet ainsi d'exclure les gamètes porteurs de tares génétiques. C'est une pratique très encadrée qui se fait seulement dans quelques centres en France et seulement sur des familles qui ont des tares catastrophiques, pas sur des anomalies chromosomiques.

Limites / utilisations néfastes

Nous nous sommes interrogés sur une utilisation dans le futur de ces données pour l'embauche et sur la problématique de la discrimination au travail. Les employeurs pourraient utiliser ces données génétiques afin de sélectionner leurs salariés : fertilité, maladies (ex : le film « Bienvenue à Gattaca », réalisé par Andrew Niccol et sorti en 1997). Le même problème pourrait se poser au niveau des assurances, des mutuelles et des banques. Les maladies et les prédispositions aux maladies pourraient être un motif de restrictions.

Une utilisation mal régulée peut dévier d'un but médical pour des raisons sociales et économiques. Le fait de prévenir des maladies génétiques pourrait engendrer une demande importante des personnes qui souhaiteraient avoir accès à ces techniques.

Réflexion éthique

Ces séquençages génétiques pourraient devenir accessibles au grand public et être développés à des fins commerciales : cela entraîne la question de la finalité que l'on veut pour la société : marchande ou humaniste ?

Eugénisme génétique / transhumanisme

Ce sont selon nous des problématiques plus lointaines et hypothétiques, mais qui sont à prendre en compte.

L'eugénisme est défini comme la théorie cherchant à opérer une sélection sur les collectivités humaines à partir des lois sur la génétique.

Le transhumanisme est défini comme le courant de pensée qui vise à l'amélioration des capacités intellectuelles, physiques et psychique de l'être humain grâce à l'usage de procédés scientifiques et techniques. On quitte une considération purement curative, on ne cherche plus à réparer l'humain mais à l'augmenter, à faire continuer l'évolution

de l'espèce humaine par la technologie et la science. Dans la Silicon Valley, il y a une obsession d'éliminer la mort, faire de l'homme un être immortel et en bonne santé.

Réflexion éthique

Cela pose des enjeux complexes, notamment sur la frontière de ce qui doit être manipulé ou non. Si l'on prend l'exemple de la mucoviscidose, elle peut être évitée par des diagnostic pré implantatoire (perçu comme légitime, éthique). Cela est à mettre en perspective avec une manipulation non curatives qui voudraient modifier la couleur des yeux, l'intelligence, etc.

L'eugénisme peut intervenir à deux moments :

- Lors du diagnostic préimplantatoire (modifier un génome sur l'embryon in vitro) ;
- Sur la personne vivante (certains auteurs évoquent des médicaments qui peuvent modifier les capacités intellectuelles).

Quels sont les spécificités au niveau mondial ? Il y a les États libéraux (ex : Chine, USA) et les États plutôt conservateurs avec une grande tradition éthique (ex : en France, interdiction des pratiques eugénistes, avec un risque de retard en termes scientifiques, et d'avoir à faire face à des populations « augmentées »).

Il y a d'autres problématiques sociales : les inégalités. Par exemple, s'il venait à exister des médicaments qui rendent plus intelligents, ils seraient très chers et seulement les plus riches pourraient y accéder.

Benoit Arveiler : Attention, le mot « tare » génétique est à bannir.

A noter : Chez l'homme, ce terme est connoté très négativement et d'usage désuet. Il est lié à la théorie de la dégénérescence en cours au XIXe siècle (source [Wikipédia](#))

Sophie Javerzat : Si une altération génétique peut paraître défavorable dans un instant T, un environnement donné, cette même variation peut présenter un avantage certain. C'est pour cela aussi que le transhumanisme est une question très complexe car des avantages aujourd'hui ne sont pas forcément des avantages demain.

Atelier 3 : Quelles limitations ?

Tout d'abord, nous avons rencontré un réel problème à définir ce qu'on entend par « maladie génétique ». Il y a des maladies en partie dues à la génétique et en partie dues à l'environnement : il y a ainsi pléthore de raisons qui font qu'une maladie se crée.

Nous nous sommes questionnés sur les enjeux éthiques de plusieurs points :

- Les limites des tests ADN pour connaître nos origines et les dangers qui sont possibles ;
- L'idée de modifier le génome pour des idées de confort ou d'esthétisme ;
- Mener une grossesse à termes dans le cas d'un embryon qui ne peut vivre ou se développer ;
- La « qualité de vie », en prenant l'exemple du syndrome de Turner (symptômes : infertilité, retard de croissance, problèmes cardiaques...) :

Nous avons eu un débat concernant l'annonce d'infertilité : la fertilité est-elle un « droit » que chaque humain peut ou devrait avoir ? Si l'on se rend compte qu'un fœtus ne pourrait pas procréer plus tard, faudrait-il effectuer une correction génétique afin qu'il puisse avoir des enfants ?

Nous sommes arrivés à la conclusion que l'infertilité d'un couple, d'une personne n'avait pas forcément d'implications sur la qualité de vie et ne faisait donc pas partie des problèmes à régler nécessairement. Des solutions, telles que l'adoption, sont en effet possibles

A noter : d'autres techniques, telles que la congélation d'ovocytes ou le don d'ovocytes intergénérationnels sont envisagées pour une femme atteinte du syndrome de Turner, comme en [Belgique](#).

- Les limites des manipulations génétiques pré natales, directement sur un embryon :
Pour discriminer entre les cas qui relevaient d'une manipulation génétique légitime et ceux qui n'en relevaient pas, nous nous sommes inspirés du modèle de gestion publique des personnes en situation de handicap en France. En effet, les MDPH en France attribuent un pourcentage de handicap. En fonction de ce pourcentage, un seuil pourrait être fixé qui autoriserait ou non la modification génétique si un trouble était dépisté lors de la période pré natale. Cette idée a rapidement été critiquée, d'abord car on pourrait se poser la question du problème de représentation que cela suscite pour les personnes en situation de handicap, si l'on se dit qu'à partir d'un certain pourcentage, on ne mène pas la grossesse à terme. Mais aussi, ce pourcentage ne dit pas grand-chose sur la qualité de vie, mais il définit plutôt une comparaison par rapport à ce qu'on pense être la norme dans notre société ou à ce que la société définit comme norme.
- La question d'un dépistage généralisé au stage pré natal :
Nous pensons qu'il faut éviter un dépistage généralisé, pour plusieurs raisons : déjà, cela est coûteux et compliqué, mais surtout, cela soulève d'autres problématiques à l'intersection avec celle du traitement des données. Ce genre de dépistage créerait énormément de données personnelles difficiles à gérer, et d'autres problèmes concernant les assurances, les banques, que l'on a déjà évoqués auparavant.
- Concernant les limitations d'ordre juridique, il nous est apparu pertinent d'établir une législation à l'échelle internationale pour éviter des phénomènes de tourisme génétique mais aussi pour éviter que les maladies génétiques deviennent un marqueur des pays du Sud, même si cette législation nous paraît impossible à mettre en place.

Atelier 4 : Quelles nouvelles identités ?

L'assistance médicale qui consiste à manipuler un ovule ou un spermatozoïde pour favoriser l'obtention d'une grossesse :

La grande majorité des situations concerne l'insémination de sperme du conjoint à sa partenaire, qui ressemble à la réalité biologique. Il existe aussi différentes formes d'assistance médicale à la procréation (fécondation in vitro, procréation médicalement assistée, gestation pour autrui et le don de gamète).

Le don de gamète est utilisé dans des proportions minimales, mais cela tend à augmenter avec le recours des couples de femmes et des femmes seules au don de spermatozoïdes. Différentes conditions sont nécessaires pour avoir recours à un don de gamètes : en ce qui concerne les membres du couple hétérosexuel, époux et concubins doivent être vivants, en âge de procréer, avec l'existence d'un projet parental et le consentement préalable des membres du couple, ils doivent avoir assisté à des entretiens pour vérifier la motivation du couple après avoir été informé sur les possibilités d'adoption et les conséquences juridiques associées. Ce formalisme est renforcé lors d'une procréation avec un tiers donneur, c'est le cas lors d'un don de spermatozoïdes. Le consentement du couple doit être donné devant un notaire selon le code Civil. Aucune assistance médicale ne peut être réalisée si une requête, un divorce ou une séparation a eu lieu, si la vie commune a cessé ou s'il y a une révocation par écrit d'un membre du couple.

Le don de gamète a deux objectifs selon le code de santé publique : il va permettre de remédier à l'infertilité d'un couple dont le caractère pathologique a été médicalement diagnostiqué et / ou d'éviter la transmission à l'enfant ou à un membre du couple d'une maladie d'une particulière gravité.

Il y a aussi des conditions qui concernent le donneur de gamète : l'anonymat, condition indispensable. L'enfant qui va naître est aujourd'hui dans l'impossibilité d'établir sa filiation, ni lui, ni sa famille, ni son médecin n'ont accès aux données identifiantes du donneur. Cet anonymat se retrouve aussi dans les situations d'accouchement sous X. Mais cet anonymat est relatif. Il l'est à l'égard du SECOS, qui s'occupe du recueil et de la gestion des gamètes. Il l'est aussi en ce qui concerne la nécessité thérapeutique. Selon le code de la santé publique, le médecin peut avoir accès aux informations médicales non identifiantes concernant un enfant conçu par procréation médicalement assistée avec tiers donneur en cas de nécessité thérapeutique. Le conseil d'État en 2015 a dit que cette information pouvait être utilisée pour communiquer des informations à des fins préventives. Les cas dans lesquels l'information peut être révélée sont encore flous. Il n'est pas précisé si le médecin une fois informé peut partager les informations avec le patient, cela pourrait poser des problèmes de caution de dignité, notamment en cas d'union de deux personnes issues de PMA avec tiers donneur.

La question de l'anonymat

L'anonymat peut exceptionnellement être remis en cause. Y a-t-il des éléments qui pourraient tendre à définitivement remettre en cause l'anonymat en matière de don de gamètes ?

- Distance des tests récréatifs : on peut imaginer qu'une personne recoure à des tests récréatifs et qu'elle découvre l'existence de liens avec d'autres individus (personnes également nées d'un don de gamète ou des enfants légalement reconnus de la personne à l'origine du don) ;
- Inégalité avec les enfants nés sous le secret : la mère a la possibilité de laisser des renseignements sur elle ou sur la santé du père, des éléments identifiants ou non sur sa personne auquel l'enfant aura accès. Cette possibilité n'existe pas pour un enfant né d'une PMA car il ne peut pas avoir accès à des informations à l'égard du donneur. Cette inégalité est-elle justifiée ? ;
- L'existence d'un droit d'accès à ses origines : la cour Européenne des droits de l'Homme, dont les décisions lient les États membres de la convention de la sauvegarde des droits de l'Homme et des libertés fondamentales qui les oblige à modifier leur législation, a développé à travers plusieurs décisions un droit à l'identité. Dans ce droit on trouve l'identité génétique, biologique et le droit de connaître ses origines. Ce droit à l'identité reconnu à l'enfant serait de nature à influencer le législateur français, qui, de crainte d'être condamné prévoirait non

plus une interdiction absolue de connaître l'identité du donneur mais peut-être une levée conditionnée de son droit à l'anonymat. C'est ce que la loi de bioéthique de cette année a envisagé.

Quand est-ce qu'on le lève ?

- On peut faire disparaître l'anonymat dès la conception. Mais ne frôlerait-on pas le problème de l'eugénisme ?
- Dès la naissance de l'enfant.
- A compter de la majorité de l'enfant.

Comment est-ce qu'on le lève ?

Par le consentement du donneur.

Quand va-t-on émettre le consentement du donneur ?

Premièrement, on pourrait dire que le donneur va consentir à la réalisation du don. Dans ce cas, est-ce qu'il ne faudrait pas prévoir un droit de rétractation ? La deuxième possibilité est que le consentement du donneur va être donné à partir du moment où l'enfant entreprend la démarche de faire lever l'anonymat. C'est intéressant mais on peut envisager des difficultés : le décès du donneur ferme définitivement la possibilité d'avoir accès à ses origines.

Et quelle est la place de l'enfant dans la levée du secret ? S'il est mineur, peut-il agir seul ou doit-il être aidé par les titulaires de l'autorité parentale ? Les parents pourraient-ils représenter leur enfant, faire les démarches eux-mêmes sans que l'enfant soit impliqué ?

Dans l'hypothèse où l'anonymat ne serait levé qu'à la majorité de l'enfant, ce serait uniquement lui et personne d'autre qui pourrait être à l'origine de la levée de l'anonymat. Il y a aussi les questions de l'intensité de la levée de l'anonymat, des conséquences de cette levée, les effets sur l'affiliation, risques sur la diffusion de l'information, de harcèlement, également qui s'occupera de lever cet anonymat ?

Rôle du droit en matière d'identité : doit-il accompagner, innover ou au contraire limiter certaines pratiques ?

On observe une pluralité de sociétés qui nous apporte des réponses variées. En droit français, qu'est-ce qu'être parent ?

- En Afrique par exemple, on observe une véritable circulation des enfants. En effet, la biologie dans ce continent n'a pas autant d'importance qu'en France. On peut donc se poser la question de notre ethnocentrisme.
- Grèce : seule la gestion pour autrui altruiste est autorisée. La GPA altruiste est le fait pour une femme qui est mue par une forme d'altruisme de suivre un traitement hormonal lourd, d'être inséminée, de donner naissance à un enfant qu'elle remettra ensuite aux parents d'attention.
- Californie : État fédéré au sein duquel la GPA est autorisée mais très encadrée par la loi et la jurisprudence. Dans cet État, cette pratique est parfaitement entrée dans les mœurs. En la matière, un célèbre arrêt a été rendu en 1993, qui montre à quel point notre vision de la parentalité est complètement différente car seule la femme qui avait l'intention de mettre au monde l'enfant et de l'élever pouvait être considérée comme la mère légale de l'enfant.

Concernant le droit positif (droit en vigueur) français, il y a eu, en 2020, une décision qui a apporté un éclairage. Il s'agissait d'une femme transgenre. Suite à une modification de la mention de son sexe dans les actes de l'État civil, elle a choisi de procréer avec son épouse au moyen de ces gamètes mâles. Les juges ont déclaré qu'elle n'était pas privée de faire reconnaître un lien de filiation biologique avec l'enfant mais elle ne peut le faire qu'en ayant recours au mode d'établissement de l'affiliation réservée au père : en France, c'est la reconnaissance, la présomption de paternité si le couple est marié. De surcroît, la loi française ne permet pas de désigner dans les actes de l'État civil le père ou la mère de l'enfant comme biologique.

Pour résumer, on voit que la France n'est pas prête à répondre à cette question de la GPA car ses conventions heurtent deux principes fondamentaux : le principe d'indisponibilité du corps humain (l'impossibilité de vendre ou donner une personne ou de porter atteinte à son intégrité physique. C'est une règle d'ordre publique, c'est-à-dire à laquelle on ne peut pas déroger) et le principe « la mère est celle qui accouche ». Or, on sait que dans le cas d'une GPA, ce n'est pas la mère qui va accoucher. Cela pose un problème en droit français.

Les conséquences psychologiques

Qu'est-ce qu'« être parent » ?

Est-ce génétique ou est-ce le fait de prendre soin d'un enfant ? L'aspect génétique prend une place importante dans la construction de l'identité d'un individu mais il y a aussi la construction sociale.

Questionnement sur la grossesse et l'implication génétique ou non qu'il puisse y avoir dans cette grossesse.

Quel que soit le cas de figure, il y a des enjeux importants avec des remaniements hormonaux, l'implication de neurotransmetteurs comme l'ocytocine qui jouent un rôle lors de la grossesse et l'accouchement. Racamier parle de la « maternité » comme l'ensemble des processus psychoaffectifs qui se développent et s'intègrent chez la femme lors de la maternité, qui renvoie à un état psychique particulier. C'est aussi une période de fragilité lors de laquelle peuvent se développer chez la mère qui accouche des troubles mentaux comme la dépression du post partum. Dans les questions de législation en France de certaines méthodes de procréation comme la GPA, il paraît important de se questionner sur les enjeux de la grossesse en termes psychologiques.

Questionnement sur l'identité d'un individu

Ensuite, concernant l'identité personnelle d'un individu, il paraît important de souligner que certains à certaines périodes de la vie vont être en quête d'identité biologique, génétique afin de se construire. Cela est très ancré dans la société française avec une importance forte qui est accordée aux liens de sang et au fait d'être 50% la mère et 50% le père. Dans le processus identitaire et les théories naïves que nous avons à propos du développement de nos personnalités, une place centrale est donnée aux gènes.

Qu'en est-il de la place du parent qui prend soin de l'enfant et qui n'a pas forcément de lien biologique ? Nous avons pensé cette place en termes d'une théorie du développement humain centrale en psychologie : la théorie de l'attachement. Le fait que l'enfant se développe par le biais d'un lien sélectif avec une personne qui prend soin d'elle après sa naissance et qui répond à ses besoins (un *caregiver*). La psychologie nous apprend que ce qui importe est la qualité de la relation de l'enfant avec celui-ci. On pourrait dire que quand quelqu'un cherche à savoir l'identité de son parent biologique, cela peut lui apporter un apaisement avec la réponse à certaines questions mais ça ne va pas forcément changer grand-chose pour lui, dans la mesure où il n'y a pas eu de construction d'une véritable relation et lien avec cette personne. Tous ces éléments peuvent venir questionner les impacts psychologiques de cette quête sur les personnes qui cherchent de l'information sur leur identité génétique et sur celles qui souhaitent rester anonyme. Il semble important d'articuler le droit et la psychologie.

Conclusion

Par Sophie Javerzat, professeure d'éthique à l'Université de Bordeaux, généticienne au sein du laboratoire Maladies Rares : Génétique et Métabolisme (MRGM) du CHU Bordeaux.

J'aimerais nous resituer dans la réflexion éthique que l'on pouvait avoir il y a une trentaine d'années, au moment où la PMA et des premières données de séquençage pouvaient être obtenues, où l'on a mis en œuvre de nombreux systèmes (d'assistance médicale à la procréation, de premiers conseils génétiques sur caryotypes et séquençages) de façon relativement équivalente à d'autres pays car nous progressions tous au même rythme. Cette situation est radicalement bouleversée aujourd'hui par les avancées technologiques fulgurantes de ces 30 dernières années (séquençage massif des génomes, l'assistance médicale à la procréation poussée, diagnostic pré-implantatoire / pré-symptomatiques / prénatal, profil / empreinte génétique dans le domaine criminalistique). Aujourd'hui, ces changements profonds bouleversent différents secteurs : législatif (la loi de bioéthique) et la réforme de la justice.

La France est « humaniste », « conservatrice » d'une certaine façon, au regard de ce que l'on peut voir dans d'autres pays (ex : Espagne, Belgique autorisent la PMA pour les femmes seules et couples lesbien depuis longtemps). La loi a du mal à évoluer. Par exemple, la France bannit complètement la GPA pour les couples hétérosexuels où la femme ne peut pas porter l'enfant ou pour les couples homosexuels masculins. Ces parents vont donc à l'étranger pour avoir un enfant, reviennent en France et font la demande de filiation. Cela pose des problèmes : les « fantômes de la République », les enfants qui sont conçus à l'étranger par des méthodes qui ne sont pas acceptées en France, qui reviennent, et n'ont plus d'identité génétique et juridique.

De mon point de vue, dans notre culture française, les avancées technologiques ont été tellement rapides qu'on a du mal à prendre des décisions. À l'étranger par contre, aux USA par exemple, il n'y a pas de frein (on peut demander un enfant sur commande ou un tri d'embryon contre de l'argent), le courant transhumaniste se développe. La France a du mal à se situer par rapport à cela, on le voit également dans le secteur du diagnostic médical comme le disait Benoit Arveiler tout à l'heure. Tout cela occupe les débats pour les révisions de lois. Le grand public, qui a son mot à dire, est sollicité dans des débats citoyens, sondé par les médias.

Les questions éthiques que l'on pose aujourd'hui, sont des questions fortement liées à la société et extrêmement complexes.

Le gène des yeux bleus n'existe pas, celui de la maladie non plus. Certains gènes, lorsqu'ils sont altérés, vont provoquer une pathologie. Le déterminisme monogénique (un gène altéré, une maladie) est très rare par rapport à la relation gène / maladie que l'on voit communément (le diabète, l'hypertension, l'alcoolisme...) qui font appel à une combinaison génétique éminemment complexe. Cela va avoir un impact sur l'information que l'on tire du séquençage de nos génomes. Nous sommes loin de pouvoir tirer le livre ouvert de notre vie. Notre devenir, notre santé, nos maladies, notre intelligence, nos capacités, nos aptitudes, sont non seulement décrites par nos génomes mais ces propriétés intrinsèques sont également fortement influencées par notre environnement et notre éducation ou par ce qu'un embryon ou un fœtus va avoir comme dose d'oxygène à un moment T de la grossesse. Quand on se replace dans le contexte du diagnostic, demander à un patient qui vient en consultation s'il veut ou non avoir les données, s'il veut les communiquer à sa famille, c'est en réalité très difficile pour lui de prendre une décision éclairée étant donné la difficulté d'anticiper tout ce qu'il peut se passer. Au final, chaque séquençage renvoie une information qui va prédire plus ou moins bien un certain devenir, chaque personne qui reçoit l'information a sa psychologie, son éducation, qui va faire que l'information, si elle est perçue, va être positive ou non.

À mon sens, ce qui est important de préserver, c'est une intégrité.

Je suis fière d'être généticienne en France car nous avons beaucoup de réflexion, nous avons des organismes qui poussent des réflexions interdisciplinaires remarquables (CCNE, Agence française de Biomédecine). Nous n'avons pas un objectif marchand mais un objectif de santé et de bien-être. Notre rôle, en tant qu'universitaire, est d'arriver à éduquer le grand public. Quand, en tant que citoyen, on est sondé dans la rue sur l'ouverture de l'AMP aux femmes



homosexuelles, avant de dire oui ou non, il faut essayer de comprendre qu'elle est la problématique. Pour qui œuvre-t-elle ? Le droit à l'enfant ? Le droit de l'enfant ? Que va-t-il advenir de la connaissance de son patrimoine génétique ? Avant de débattre, il faut comprendre.

Mots-clés sur carte mentale : génome, information, individu, collectivité, évolution dans le temps, thérapie, maladie, handicap, eugénisme, transhumanisme, diagnostic, dépistage, procréation, filiation...



POUR ALLER PLUS LOIN

Avis 129 du CCNE : “Contribution du Comité consultatif national d'éthique à la révision de la loi de bioéthique 2018-2019” : <https://www.ccne-ethique.fr/fr/publications/contribution-du-comite-consultatif-national-dethique-la-revision-de-la-loi-de>

Avis 133 du CCNE : “ENJEUX ETHIQUES DES MODIFICATIONS CIBLEES DU GENOME : ENTRE ESPOIR ET VIGILANCE” : <https://www.ccne-ethique.fr/fr/publications/enjeux-ethiques-des-modifications-ciblees-du-genome-entre-espoir-et-vigilance>

HAS : « Règles de bonnes pratiques en génétique constitutionnelle à des fins médicales (Hors diagnostic prénatal) » (février 2013)

https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2013-02/regles_de_bonne_pratique_en_genetique_constitutionnelle_a_des_fins_medicales.pdf

“Gestion des biothèques : analyse des enjeux éthiques” (janvier 1999) : https://www.researchgate.net/publication/237247106_Gestion_des_biotheques_analyse_des_enjeux_ethiques

“Thérapie génique : une recherche de longue haleine qui porte ses fruits”, (juin 2018) : <https://www.inserm.fr/information-en-sante/dossiers-information/therapie-genique>

“Le risque génétique comme nouveau paradigme de la pensée médicale : Enjeux épistémologiques et éthiques de l'oncogénétique”, Revue Francophone de Psycho-Oncologie (Anne Masson, mars 2006) <https://link.springer.com/article/10.1007/s10332-006-0112-8>

« L'incertitude en oncogénétique : la rencontre d'un savoir qui ne dit rien du sujet » (Betty Duffour, octobre 2012) <http://sffpo.fr/wp-content/uploads/2012/01/DUFFOUR-Betty.pdf>

Doris BONNET “Repenser l'hérédité” : présentation du livre de Doris Bonnet qui explore les multiples enjeux sociaux que soulève une maladie génétique, la drépanocytose (2009) https://journals.openedition.org/remi/5856#xd_co_f=M2MzZjYxYzctYzdiMy00YTAwLWEwODEtMWZkMTg3MTMzNTZm~

« Les normes à l'épreuve de la génétique et de la médecine génomique : regard pluridisciplinaire sur la « démocratisation » du séquençage du génome », Revue Générale de Droit Médical (décembre 2020)

URL : <https://www.ethique-hdf.fr/detail-evenement/les-normes-a-lepreuve-de-la-genetique-et-de-la-medicine-genomique-1/>

Références bibliographique Benoît Arveiler :

« La génomique en diagnostic de routine », Medecine Sciences (Juin 2018)

URL :

https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full_html/2018/05/medsci180151s/m

[edsci180151s.html](https://www.medecinesciences.org/en/articles/medsci/full_html/2018/05/medsci180151s/m)

Références bibliographiques Eva Toussaint :

« Génétique et systémie une rencontre inévitable », Le Journal des psychologues n° 338, (Juin 2016)
URL : https://www.cairn.info/resume.php?ID_ARTICLE=JDP_338_0026

« Je suis sa grande sœur mais je suis plus que ça », Le Journal des psychologues (Janvier 2019) URL :
<https://www.cairn.info/revue-le-journal-des-psychologues-2019-1-page-45.htm>

« Nouvelles techniques en anténatal : les parents ont-ils vraiment le choix ? », Le Journal des psychologues (Juillet 2019)
URL : <https://www.cairn.info/revue-le-journal-des-psychologues-2019-7-page-28.htm>

« Le souci génétique de l'enfant normal », Naitre aujourd'hui, sous la direction de J. Battin (Eva Toussaint, Didier Lacombe, mai 2015)

« Les enjeux psychologiques de la consultation de génétique », Y a-t-il du nouveau dans la pratique et la théorie de la psychologie à l'hôpital ? sous la direction de P. Brun (2012)

Pour en savoir plus sur les **missions du service de génétique médicale du CHU de Bordeaux**, visionnez la [table ronde "Communication des informations et confidentialité en génétique médicale", e-Colloque "Secret professionnel partagé, contours et enjeux éthiques"](#), 11 décembre 2020.

QU'EST-CE QUE L'ERENA BORDEAUX ?

Créés par la loi de bioéthique du 6 août 2004, les Espaces de Réflexion Éthique Régionaux (ERER) sont structurés par l'Arrêté du 4 janvier 2012 qui définit leurs contours et leurs missions. Ils ont vocation à susciter et coordonner les initiatives en matière d'éthique dans le domaine des sciences de la vie et de la santé.

Depuis 2014, l'Espace de Réflexion Éthique d'Aquitaine (EREA) contribue au développement de la culture éthique sur son territoire. Dans le cadre de la réforme territoriale de l'Etat et des nouvelles régions, certains ERE ont fusionné. **L'Espace de Réflexion Éthique de Nouvelle Aquitaine (ERENA) est né en février 2018 de la fusion des ERE d'Aquitaine (EREA), du Limousin et de Poitou Charentes.** Afin de permettre un maillage territorial et une éthique de proximité, l'ERENA conserve son implantation sur chaque territoire correspondant aux anciennes régions.

L'ERENA Bordeaux développe ainsi ses missions de formation, de documentation, d'information, de promotion, de partage de connaissances et d'observatoire des questions éthiques en ex-Aquitaine (Dépts 24, 33, 40, 47 et 64).

Il a aussi pour rôle de promouvoir le débat public et de faciliter les rencontres et les échanges interdisciplinaires entre professionnels des secteurs sanitaires et médico-sociaux, représentants associatifs, universitaires intervenant dans le domaine des sciences de la vie et de la santé.

L'ERENA Bordeaux organise chaque année un colloque (Fin de vie, Précarité et accès aux soins, Laïcité et soins, Ethique et management...), et des débats citoyens (Fin de vie et obstination déraisonnable, Don d'organes, Transhumanisme, Prévention en santé et libertés...). Il participe à la formation initiale et continue des professionnels de santé. Il anime un réseau de référents et d'instances éthiques sur son territoire.





Espace de Réflexion Éthique
de Nouvelle-Aquitaine
BORDEAUX



Espace de Réflexion Éthique
de Nouvelle-Aquitaine
BORDEAUX

CHU de Bordeaux
Groupe Hospitalier Saint André
1 rue Jean Burguet
33075 BORDEAUX Cedex
Tél. : 05 57 65 69 74
erena.bordeaux@chu-bordeaux.fr

<https://bordeaux.espace-ethique-na.fr>

<https://twitter.com/ErenaBordeaux>