

LE JUTEUX MARCHÉ DES DONNÉES GÉNÉTIQUES

Une clé du succès des entreprises commercialisant des tests génétiques est sans doute leur capacité à convaincre leurs clients d'intégrer leurs données personnelles sensibles dans de grandes bases de données susceptibles d'intéresser la recherche biomédicale tant publique que privée. Le cas de la société

23andMe est emblématique à cet égard. En 2013, lorsque la FDA, l'administration américaine des denrées alimentaires et des médicaments, interdit la vente de tests génétiques de santé en accès libre, deux des trois entreprises qui s'étaient lancées sur ce marché en 2007, Navigenics et DECODEme, ont déjà fermé boutique. La seule qui ait tenu, 23andMe, s'est imposée en ouvrant largement ses services et en favorisant des usages multiples.

Promouvant une culture fondée sur l'autonomie individuelle, la connectivité permanente et la démocratisation de la science et de la médecine, la compagnie californienne a parié très tôt sur l'affinité entre génétique et informatique. Sa communication revendiquait pour chacun le droit d'accéder à son information génétique et mettait en avant la capacité de la société à rendre cette information intelligible à tous.

Parallèlement, l'entreprise a intégré les pratiques du numérique en favorisant la circulation et le partage des données. Depuis son compte personnel, l'utilisateur peut comparer son ADN avec celui d'autres usagers, être mis en contact avec des centaines de « parents génétiques » potentiels, discuter de ses résultats sur des forums ou encore télécharger ses données brutes (les versions – ou allèles – des centaines de milliers de marqueurs analysés dans son génome) pour les téléverser sur d'autres sites afin de les analyser de nouveau.

Enfin, la société propose à chaque usager de contribuer « en personne » au progrès de la recherche biomédicale en mettant ses données génétiques à disposition et même en les enrichissant avec des informations sur sa santé ou son style de vie. Avec plus de 80 % d'usagers ayant autorisé l'utilisation de leurs données génétiques à des fins de recherche, 23andMe dispose d'une des plus grandes bases génétiques du monde. L'ADN de ses clients apparaît ainsi comme son véritable joyau. Depuis 2015, il a permis à l'entreprise de se faire une place dans la recherche internationale en publiant des études fondées sur sa base de données. Il a également attiré des sociétés pharmaceutiques.

Depuis quelques années, en effet, la possibilité de mettre un nouveau médicament sur le marché est de plus en plus souvent conditionnée à l'identification d'un sous-groupe de patients chez lesquels il est jugé plus efficace. La plupart du temps, cette étape passe par l'identification d'un profil génétique de « bons répondeurs ». Les données génétiques deviennent dès lors un sésame pour cette industrie. En 2018, GlaxoSmithKline a annoncé avoir négocié 300 millions de dollars une licence exclusive d'accès aux données de la société 23andMe, révélant à cette occasion que sa base contiendrait le profil de 5 millions d'usagers.

À côté de ces investissements massifs, comme dans d'autres secteurs du numérique, le domaine a vu fleurir des initiatives à but non lucratif, épousant la philosophie du logiciel libre. Des utilisateurs de services génétiques payants ont développé des sites web tels que openSNP, SNPedia ou Open Humans sur lesquels ils partagent gratuitement leurs données personnelles, tandis que d'autres ont développé des structures coopératives comme Midata, qui permettent aux usagers de garder le contrôle sur leurs propres données et les conditions d'accès. Ces initiatives sont cependant encore loin de faire le poids face aux bases de données des entreprises privées.

> le marqueur considéré distingue l'échantillon des patients et celui des témoins. Ce résultat, lorsqu'il est confirmé dans d'autres échantillons, peut être utilisé de façon inversée pour évaluer le risque qu'une personne encore non atteinte développe la maladie au cours de sa vie : plus la personne présente les allèles associés au groupe de malades dans les études GWAS et plus son risque de maladie est élevé. A *contrario*, plus elle présente d'allèles retrouvés plus fréquemment chez les témoins, et moins son risque de maladie est élevé.

C'est précisément cette dernière étape, essentielle pour le modèle des tests génétiques de santé vendus directement au consommateur, qui a fait l'objet de critiques émanant d'une partie de la communauté scientifique. Ainsi, dans un avis publié en 2010 sous le titre *Quelle valeur accorder aux prédictions de risques pour les maladies multifactorielles ?*, la Société française de génétique humaine insistait-elle sur un élément fondamental et pourtant souvent éludé. Dans la plupart des cas, les causes des maladies complexes restent inconnues. Il est toutefois clair que si des facteurs génétiques interviennent, des facteurs du milieu, auxquels sont ou non exposées les personnes, interviennent également et parfois de façon décisive. La Société évoquait ainsi le cas d'une personne qui serait porteuse de tous les

facteurs de risques génétiques associés au diabète de type 2, pour remarquer que si cette personne était mince et sans antécédents familiaux, son risque d'être atteinte diminuait considérablement.

Or les méthodes statistiques utilisées pour passer des résultats d'études GWAS aux risques individuels de maladie reposent au contraire sur une hypothèse très simplificatrice. Elles supposent en effet que les maladies complexes sont causées par des facteurs génétiques, nombreux, mais sans interaction avec des facteurs du milieu. Les risques proposés ne tiennent donc compte que du patrimoine génétique des individus. Les Américains parlent ainsi de *genomic health risks* (« risques génomiques de

Le risque réel de maladie dépend aussi des conditions de vie

FAMILY TREE DNA



Test autosomal, de l'ADN mitochondrial ou du chromosome Y



- 79 \$ pour le test autosomal (environ 690 000 marqueurs SNP analysés)
- 169 \$ pour le test du chromosome Y avec 37 marqueurs microsatellites (et jusqu'à 649 \$ pour 700 microsatellites)
- 89 \$ pour le séquençage de deux régions hypervariables de l'ADN mitochondrial



Plus de 890 000 personnes dans sa base privée



24 régions représentées dans sa base de référence

ANCESTRYDNA



Test autosomal



99 \$ (109 \$ avec l'option « traits ») pour 637 639 marqueurs SNP analysés



Plus de 10 millions de personnes dans sa base privée



Plus de 500 régions représentées dans sa base de référence

23ANDME



3 tests en 1 (autosomal, ADN mitochondrial, chromosome Y)



99 \$ (199 \$ avec les options « santé » et « traits ») pour 630 132 marqueurs SNP autosomaux, 4 318 mitochondriaux et 3 733 du chromosome Y analysés



Plus de 5 millions de personnes dans sa base privée



Plus de 1 000 régions représentées dans sa base de référence

MYHERITAGE



Test autosomal



69 \$ pour 702 442 marqueurs SNP autosomaux analysés



Plus de 2,4 millions de personnes dans sa base privée



42 régions représentées dans sa base de référence

Au-delà des sommes récoltées auprès des utilisateurs, les bases de données des entreprises proposant des tests génétiques constituent pour elles une source importante de revenus potentiels (ci-dessus les informations sur les tests d'ancestralité des quatre principales sociétés). Notamment, si 23andMe est la seule qui propose des tests de santé parmi les quatre principales, toutes analysent des marqueurs génétiques d'intérêt médical dans leurs tests d'ancestralité et pourraient vendre ces données à prix d'or.

santé»). Dans la très grande majorité des cas, les risques calculés de cette façon ne sont que de très mauvaises approximations du risque réel pour un individu donné, qui dépend également de son mode de vie et de l'environnement dans lequel il vit et travaille.

DES RÉSULTATS LIVRÉS SANS CADRE MÉDICAL

La Société française de génétique humaine condamnait ainsi « ces mesures de risque individuel, considérant que c'est une façon de diffuser une perception erronée des risques » dont les conséquences sont de deux types. À l'échelle individuelle, cette perception est susceptible de causer des angoisses ou des réassurances inappropriées. À l'échelle collective, sa diffusion est de nature à multiplier des examens et actes médicaux préventifs dont l'efficacité est très limitée au regard des coûts associés pour les systèmes de protection sociale.

De nombreuses voix critiquaient ainsi le principe même de livrer ces mesures de risque génomique de maladie directement aux consommateurs, sans l'entremise d'un professionnel de santé. L'enjeu pointé était précisément celui de l'interprétation des résultats, la capacité à tenir compte des limites scientifiques de ces informations et à faire le lien avec des options raisonnables de prise en charge clinique.

En novembre 2013, la FDA, l'agence américaine qui réglemente l'accès au marché des produits alimentaires, des médicaments et des dispositifs médicaux, porta un coup d'arrêt à la diffusion directe au consommateur de ces tests génétiques pour la santé. Elle reprochait à la société 23andMe de vendre des tests sans avoir démontré leur qualité technique ni leur capacité à offrir aux patients une information suffisamment valide pour prendre de bonnes décisions concernant leur santé, sans accompagnement médical. L'agence évoquait notamment les tests génétiques pour prédire la réponse à un traitement anticoagulant alors très largement diffusé, la warfarine. Faute d'avoir démontré la qualité et l'efficacité de ces tests, la société ferait courir aux utilisateurs le risque de modifier à tort leur traitement, une modification qui pouvait se révéler létale. L'agence imposa à 23andMe l'arrêt immédiat de ses services pour la santé.

Des limites sont par ailleurs assez vite apparues concernant les tests génétiques destinés à la recherche des origines, mais elles n'ont conduit à aucune critique ou interdiction par la FDA. En effet, contrairement aux tests pour la santé, les services génétiques portant sur les origines n'entrent pas dans le périmètre d'action de l'agence américaine. Les méthodes utilisées sont de plus assez différentes. Si, >