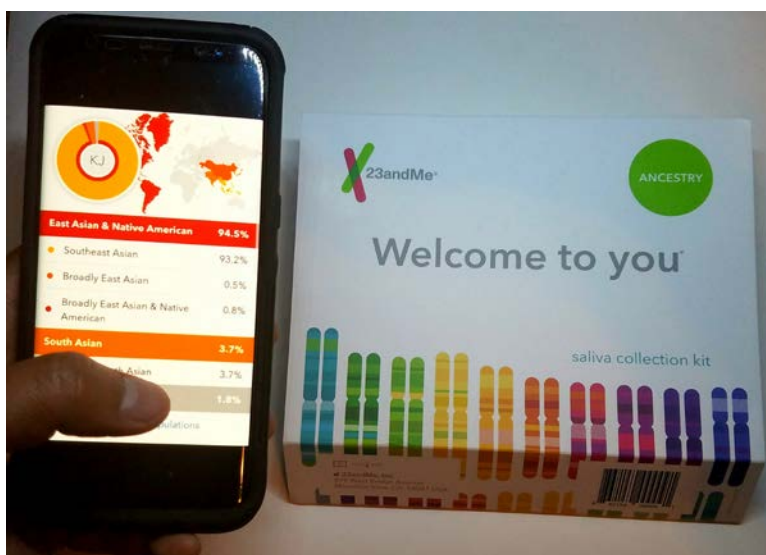


DU TEST GÉNÉTIQUE AUX ORIGINES ETHNIQUES

Si les entreprises comme 23andMe vantent la simplicité de leurs tests génétiques portant sur les origines ethniques, l'analyse de ces tests est autrement plus complexe. La méthode consiste à examiner des centaines de milliers d'endroits variables du génome – des marqueurs SNP. L'opération revient ensuite, pour chaque segment du génome de l'individu, à rechercher la population humaine dans laquelle le profil de variation que présente l'individu est le plus fréquent. En considérant l'un après l'autre tous les segments du génome, des modèles statistiques permettent de sélectionner les populations les plus informatives

pour reconstruire l'ADN entier de l'individu, comme si l'on reconstruisait un puzzle en prenant dans chaque population existante ce qui ressemble le plus à chaque pièce originale du puzzle. Ces modèles permettent ainsi de déterminer les proportions de chaque population qui optimisent la reconstruction. Ces proportions sont ensuite interprétées comme des probabilités d'origine de l'ADN de l'individu. Ainsi, une personne verra l'origine de ses gènes localisée par exemple à 45 % en Angleterre, 31 % en Irlande/Écosse, 18 % dans la péninsule ibérique et 6 % en Inde, avec parfois un degré de précision étonnant : « Vous avez 0,2 % d'origine sicilienne »...



des décisions personnelles relatives à son mode de vie (mieux exercer sa mémoire, changer de régime alimentaire, faire du sport...). On voit, dans le choix des termes utilisés, qu'elle a en partie pris en compte les critiques précédentes sur la valeur des risques génétiques. Mais elle donne dorénavant la priorité au droit des individus à accéder à des informations génétiques personnelles et fait passer au second plan la protection contre le risque de fausse alerte ou de fausse angoisse, ou contre la multiplication d'actes médicaux d'utilité discutable, protection qu'assurait jusqu'alors l'intervention d'un professionnel.

Plus récemment encore, en 2018, la FDA a autorisé la commercialisation de tests pour rechercher la présence de trois mutations dans les gènes *BRCA*, qui prédisposent aux cancers du sein et de l'ovaire. Dans ce cas, la détection d'une mutation parmi les trois indique une

augmentation importante du risque de maladie, jusqu'à dix fois supérieur à celui des femmes qui ne les portent pas. En revanche, leur absence n'est pas interprétable, puisqu'il existe plus de mille mutations dans ces gènes, pour lesquelles la société 23andMe ne fournit aucune information. Aux États-Unis, avant cette autorisation, la prescription des tests *BRCA* et l'annonce des résultats étaient contrôlées par des professionnels de santé, eux-mêmes en charge des actions préventives à adopter en cas de test positif : renforcement du suivi des femmes ou ablation préventive des seins et des ovaires. En ouvrant l'accès direct de ces tests *BRCA* aux consommatrices, la FDA a donc franchi un pas supplémentaire pour sortir l'information génétique du contrôle médical. Celle-ci est devenue une donnée, avant tout personnelle, à laquelle les individus doivent avoir accès, s'ils le souhaitent, indépendamment de tout contexte de prise en charge médicale.

UNE INFORMATION COMME UNE AUTRE ?

Le droit français réserve un statut exceptionnel à l'information génétique. Les tests ne peuvent être réalisés qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique, ou dans le cadre d'enquêtes judiciaires (voir l'encadré page 38). Dans toutes ces situations, la présence d'un professionnel dont les compétences sont reconnues et validées est aujourd'hui obligatoire pour décider du test, le réaliser et l'analyser.

Les raisons qui ont présidé à ces choix sont multiples. Elles ont toutefois largement à voir avec les effets collectifs de cette information biologique qui a la particularité d'être à la fois très stable dans le temps (l'ADN d'une personne ne varie pas au cours de sa vie) et partagée entre personnes d'une même famille et d'une même population. L'ADN est ainsi une donnée fort utile pour qui cherche à trier, sélectionner, discriminer, assigner à des individus une identité figée, sur la base d'informations biologiques pouvant être présentées comme « scientifiques ». C'est en outre une information bien plus fragile qu'elle n'en a l'air. Les liens entre risque de cancer du sein ou de l'ovaire et mutations dans les gènes *BRCA* en sont une bonne illustration.

Alors même que le test *BRCA* est proposé en routine clinique depuis la fin des années 1990, l'opération reste délicate. Avancer des prédictions de cancers fondées sur la seule analyse génétique, alors que le déterminisme de ces maladies est souvent plus complexe, requiert des précautions. Le faire pour des mutations qui n'ont pas toutes les mêmes conséquences sur le fonctionnement cellulaire complique encore la situation. En France, dès 1991, les professionnels médicaux de ce domaine, conscients de ces difficultés, se sont organisés ➤

TESTS GÉNÉTIQUES DE SANTÉ : CE QUE LA LOI AUTORISE EN FRANCE



En France, les tests génétiques à des fins médicales peuvent être utilisés pour poser un diagnostic de maladie chez une personne, évaluer la susceptibilité d'une personne saine de développer une maladie ou adapter la prise en charge proposée à un patient (choix du traitement, dose prescrite...). Les tests doivent toujours être prescrits par un médecin, au cours d'une consultation individuelle pendant laquelle la personne est informée et signe un consentement écrit. Le résultat du test doit être communiqué par le médecin qui a fait la prescription. Lorsqu'est diagnostiquée une maladie génétique grave pour laquelle il existe des formes de prise en charge ou des mesures de prévention, la personne a l'obligation de prévenir ses proches potentiellement concernés.

La détection de quelques maladies génétiques est par ailleurs proposée à tous les nouveau-nés depuis 1972. Actuellement, cette détection concerne cinq maladies : la phénylcétonurie, l'hyperplasie congénitale des surrénales, l'hypothyroïdie congénitale, la

mucoviscidose et la drépanocytose. Des tests génétiques sont aussi possibles sur des fœtus en cours de grossesse (diagnostic prénatal) pour des maladies d'une particulière gravité, quand le couple risque de donner naissance à un enfant atteint ou quand des signes ont été détectés à l'échographie. En 2016, selon le rapport annuel de l'Agence de biomédecine, 2 500 fœtus ont été testés pour une maladie génétique autre que la trisomie 21, dont le dépistage est par ailleurs proposé à toutes les femmes.

Enfin, la loi autorise des tests génétiques sur des embryons avant implantation dans l'utérus de la mère (diagnostic préimplantatoire) pour des maladies d'une particulière gravité, incurables au moment du diagnostic. En 2016, 694 projets de grossesse ont ainsi fait l'objet d'un diagnostic préimplantatoire pour des couples dont le risque d'avoir un enfant atteint était élevé.

> en un réseau national. Ce Groupe génétique et cancer a ainsi permis de proposer les tests BRCA sur tout le territoire national, tout en évaluant les pratiques. L'enjeu était de faire remonter toutes les difficultés et les solutions expérimentées de façon à gérer au mieux, collectivement, les nombreuses incertitudes associées à ces tests. De fait, si la mise en place de bases de données internationales dont la taille ne cesse de croître permet d'affiner les prédictions, elle ne réduit pas totalement l'incertitude. Le risque associé à certaines mutations reste toujours impossible à préciser et, pour d'autres, les estimations de risque sont évaluées à la baisse.

Aujourd'hui, toutefois, la spécificité de l'information génétique semble s'amincir du fait de l'explosion du marché des tests génétiques vendus aux consommateurs sur Internet et, plus

généralement, de la multiplication du recours aux tests génétiques, que ce soit en contexte médical ou policier (voir l'encadré page ci-contre). L'information génétique n'en serait plus qu'une parmi d'autres dans l'océan de données personnalisées sur notre biologie et nos modes de vie. Le droit à disposer de son information génétique individuelle serait du même ordre que celui de savoir ce que Google connaît de nous. Et même mieux, il nous permettrait de devenir encore plus acteurs que nous sommes déjà censés l'être de notre santé, du bonheur de nos enfants (en leur évitant d'être atteints de certaines maladies), de notre quête d'identité...

Dans ce récit lisse, largement porté par des discours de promesses que sous-tendent des intérêts économiques qu'il faut avoir en tête (voir l'encadré page 32), l'information génétique a une valeur donnée, fiable, scientifiquement validée. Peu de place est laissée aux difficultés, aux ajustements, aux incertitudes évoquées. Ou alors, il est considéré que les individus s'y adapteront, et les systèmes avec.

QUELLE LOI DE BIOÉTHIQUE VOULONS-NOUS ?

Les questions soulevées par les tests génétiques en libre accès se posent évidemment dans tous les pays. Mais tous n'entretiennent pas la même histoire avec la génétique. Ils n'ont pas fait les mêmes choix en matière d'organisation de leur système de santé. Ils n'ont pas tous la même confiance dans le marché pour organiser la vie sociale. Ils n'évaluent pas de la même façon la balance entre libertés individuelles et bien-être collectif. Dans un pays comme la France, où l'accès aux soins est pris en charge par une solidarité nationale, sous fortes tensions financières, on ne peut réfléchir à l'accès aux tests génétiques individuels sans penser aussi à ses conséquences sur le système de santé dans son ensemble, et notamment à celles de la multiplication d'actes médicaux liés à des tests génétiques réalisés en dehors de tout contexte clinique pertinent.

De même, autoriser le recours aux usages « récréatifs » de l'ADN requerrait de disposer des moyens pour contrôler que les interdictions en vigueur dans notre pays – interdiction de la discrimination sur la base de caractéristiques génétiques, en particulier pour les employeurs et les assurances – soient effectivement respectées. L'équilibre entre lien biologique et lien social, qui sous-tend notre droit de la famille, pourrait se voir fragilisé par la tendance à faire primer la « vérité biologique ». La généralisation des tests génétiques préconceptionnels *via* le diagnostic préimplantatoire et l'augmentation du recours à la fécondation *in vitro*, qui en est souvent un corollaire, impliquent de confier encore un peu plus nos projets reproductifs au contrôle des médecins. Un choix qui n'a rien