

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.

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

> 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'amoinrir du fait de l'explosion du marché des tests génétiques vendus aux consommateurs sur Internet et, plus

LES USAGES POLICIERS DE L'ADN S'ÉTENDENT

Depuis la mise au point des empreintes génétiques par le généticien britannique Alec Jeffreys, en 1985, la technique est utilisée en contexte policier. Cette approche, qui consiste aujourd'hui à caractériser une vingtaine de marqueurs microsatellites du génome, permet de distinguer suffisamment une personne d'une autre pour considérer que chacun de nous, à l'exception des vrais jumeaux, a une empreinte génétique unique.

La réalisation d'empreintes à partir de traces biologiques retrouvées sur une scène de crime (sperme, cheveux, cellules mortes) permet parfois de rapprocher différentes enquêtes (mêmes empreintes retrouvées sur différentes scènes), ou d'identifier un nouveau suspect (mêmes empreintes sur une trace et chez une personne testée). L'identité de deux empreintes ne prouve cependant pas la culpabilité du suspect : nous libérons en permanence des cellules mortes (cheveux, peau...) susceptibles de se retrouver sur la main d'une personne que nous avons saluée ou sur un mégot que nous avons jeté.

Depuis 1998, il existe en France un fichier automatisé des empreintes génétiques, le FNAEG, qui conserve les empreintes de toutes les personnes condamnées ou mises en cause pour une série de crimes et de délits. Aujourd'hui, ce fichier contient près de 3 millions d'empreintes génétiques, dont 75 % correspondent à des personnes mises en cause, mais non condamnées. En pratique, lorsqu'une empreinte est réalisée sur un échantillon prélevé sur une scène de crime, la loi française autorise de la comparer à toutes les empreintes présentes dans le FNAEG pour rechercher une correspondance et identifier ainsi un nouveau suspect. Depuis quelques années, il est également autorisé de rechercher si une empreinte du FNAEG, à défaut de correspondre exactement à l'empreinte identifiée, serait celle d'un parent ou d'un enfant biologique.

En 2018, l'arrestation par la police californienne de Joseph James DeAngelo a étendu encore ce principe. Pour identifier ce présumé meurtrier, violeur et voleur multirécidiviste recherché depuis le début des années 1970, les policiers ont en effet comparé l'ADN retrouvé sur plusieurs scènes de crime avec celui d'un site de généalogie génétique. Ils ont repéré une bonne

dizaine de personnes pouvant être de lointains cousins de la personne recherchée. En suivant les liens de parenté entre ces personnes, ils ont identifié un ancêtre commun vivant au début du XIX^e siècle. La reconstruction de la descendance de cet ancêtre – plus de 1 000 personnes – a permis d'affiner les recherches, jusqu'à l'identification de cet ancien policier de 73 ans.

Enfin, depuis un arrêt de la cour de Cassation de 2014, les enquêteurs sont autorisés, en France, à faire analyser une trace génétique pour obtenir des informations sur l'apparence de la personne correspondante : couleur de la peau, des cheveux, des yeux, origine biogéographique. La fiabilité de ces « portraits-robots génétiques » reste toutefois assez discutée.



Joseph James DeAngelo, auteur présumé d'au moins douze meurtres, une cinquantaine de viols et une centaine de cambriolages en Californie entre 1974 et 1986, a été identifié en 2018 par comparaison de l'ADN trouvé sur le terrain avec la base de données génomiques GEDmatch.

d'automatique. Cela pourrait renforcer encore la pression sociale qui s'exerce déjà sur les couples en les poussant à utiliser tous les moyens technologiques disponibles pour faire naître des enfants « en bonne santé », pour optimiser encore la sélection de vies considérées comme « valant le coup d'être vécues ».

Ces interrogations, qui sont loin d'épuiser le sujet, sont importantes au moment où le Parlement français s'apprête à examiner le nouveau projet de loi de bioéthique, dont un volet concerne les examens génétiques et la médecine génomique. D'autant que les progrès dans le domaine sont loin de se tarir.

Avec la révolution biotechnologique que représente le séquençage de nouvelle génération (NGS, pour *next generation sequencing*), qui permet de séquencer de grandes quantités d'ADN en des temps record, le coût de séquençage d'un génome humain a chuté de manière drastique cette dernière décennie. Alors que celui du premier génome humain avait coûté 3 milliards de dollars et duré 13 ans entre 1990 et 2003 avec des séquenceurs de type Sanger, un séquenceur NGS Illumina HiSeq X offre le

même résultat en une journée pour 1 000 dollars. La société Illumina a déjà promis le génome à 100 dollars d'ici à 2020 avec le nouveau séquenceur Illumina NovaSeq. De jeunes entreprises américaines de génomique comme Helix, Veritas Genetics ou Genecov visent par ailleurs à dépasser l'usage des puces à ADN, préconisé par les leaders actuels du marché des tests génétiques, pour rendre accessible au grand public le séquençage complet de leur génome. En 2018, deux entrepreneurs du secteur, Razib Khan et David Mittelman, soutenaient déjà, dans la revue *Genome Biology*, que l'ère des puces de SNP des années 2010 serait supplantée par la révolution du séquençage complet des génomes qui s'opérerait au grand jour dans les années 2020. Selon eux, le génome complet de 60 millions d'Américains sera séquencé d'ici à 2025. Si ces informations plus exhaustives contribueront à augmenter la précision des résultats des tests génétiques, elles augmenteront surtout la valeur commerciale des bases de données privées des entreprises qui, d'ores et déjà, font saliver les laboratoires pharmaceutiques. ■

BIBLIOGRAPHIE

P. Ducournau, **S'entreprendre avec ses gènes : Enquête sur l'auto-généralisation**, PUR, 2018.

M. Mathieu et P. Malzac, **Tests génétiques : illusion ou prédiction ?**, Le Muscadier, 2017.

C. Bourgain et P. Darlu, **ADN superstar ou superflû ? Les citoyens face à une molécule envahissante**, Le Seuil, 2013.