

LES ENJEUX ETHIQUES DES TESTS GENETIQUES

INTRODUCTION

Le terme « génétique » est issu du grec *gennao* « donner naissance ». Il a été utilisé pour la première fois par WILLIAM BATESON en 1905. Pourtant, les premières bases de la discipline avaient déjà été posées par GREGOR MENDEL quarante ans plus tôt. Ce moine autrichien, en étudiant des plants de petits pois, a découvert les lois qui définissent la manière dont les caractères se transmettent de génération en génération. Il est considéré comme le père fondateur de la génétique.

Depuis MENDEL, la génétique s'est considérablement développée. En 1953, les scientifiques montrent que la structure de l'ADN forme une double hélice.¹ Ils découvrent ensuite le nombre exact de chromosomes dans une cellule (46²) pour finalement arriver, en 2003, à séquencer au complet le patrimoine génétique humain. Cependant, toutes ces avancées ont aussi entraîné leur lot de questionnements éthiques : clonage, eugénisme, mauvais usage des organismes génétiquement modifiés (OGM), etc.

Les premiers tests génétiques font leur apparition en 1959. Cette année-là, le professeur Jérôme Lejeune et ses collaborateurs établissent pour la première fois le lien entre une maladie et une anomalie dans l'ADN.³ En effet, ils découvrent que les personnes atteintes de mongolisme⁴ sont porteuses d'un chromosome supplémentaire dans le noyau de leurs cellules. Cette découverte marque le début de l'identification d'une longue série d'anomalies chromosomiques⁵ et l'apparition des premiers tests génétiques.

¹ Watson, J.D.: Crick, F.H. (1953). "Molecular Structure of Nucleic Acids: A Structure for Desoxyribose Nucleic Acid" (PDF). *Nature*. 171 (4356): 737–38. Bibcode: 1953Natur.171..737W. doi:10.1038/171737a0. PMID 13054692. Archived (PDF) from the original on 4 February 2007.

² Tjio and Levan, "The chromosome number in man", *Hereditas*, vol. 42, page 1, 1956.

³ Lejeune J, Gautier M, Turpin MR. Etude des chromosomes somatiques de neuf enfants mongoliens. *C R Acad Sci (Paris)* 1959;248:1721-2.

⁴ Le terme « trisomie 21 » ne sera utilisé qu'après cette découverte. Et pour cause, c'est justement à ce moment qu'il fut montré que le chromosome supplémentaire se trouvait sur la **vingt-et-unième** paire chromosomique. On parle aussi du *syndrome de Down*.

⁵ Jacob et Strong découvrent notamment la cause du syndrome de Klinefelter, Ford celle du syndrome de Turner.

Depuis, les tests génétiques n'ont cessé de se développer jusqu'à prendre aujourd'hui une place importante dans notre société. D'abord, bien sûr, dans le domaine médical mais aussi dans le domaine légal : en criminologie ou pour établir la filiation (test de paternité). De plus, ces tests peuvent être aussi utilisés de façon « récréative ». Ils répondent alors à la volonté d'en savoir plus sur nos origines et notre identité génétique.

Au-delà des avantages que peuvent présenter ces tests et qui ne sont certainement pas à négliger - notamment en terme de prévention -, il convient de s'interroger sur les dangers que les tests génétiques peuvent représenter: discrimination, violation de la vie privée, dégâts psychologiques, incompréhensions...

Le présent dossier reprend tout d'abord les principales **notions** de génétique. Il identifie ensuite les différentes **utilisations** des tests génétiques et pointe enfin les **questions éthiques** que soulèvent ces tests.

I. NOTIONS DE GÉNÉTIQUE

La **génétique** est la science qui étudie les lois gouvernant l'hérédité, c'est-à-dire, la transmission de caractères à la descendance par l'intermédiaire des gènes. Elle va aussi décrire et analyser la molécule support de l'information génétique : l'ADN.

L'ADN ou acide désoxyribonucléique est une molécule très longue composée d'un enchaînement de **nucléotides**: l'adénine, la thymine, la guanine et la cytosine (A, T, G, C). Deux chaînes de nucléotides s'enroulent sur elles-mêmes pour former une double hélice. Cette double hélice se replie jusqu'à former une masse compacte d'ADN que l'on appelle le **chromosome**. Cette structure est située dans le noyau des cellules. Chez l'espèce humaine, il y en a 23 paires. Chaque paire est formée d'un chromosome maternel et d'un chromosome paternel. Il y a 22 paires de chromosomes "classiques" (autosomes) et une paire de chromosomes sexuels (XX chez la femme, XY chez l'homme).

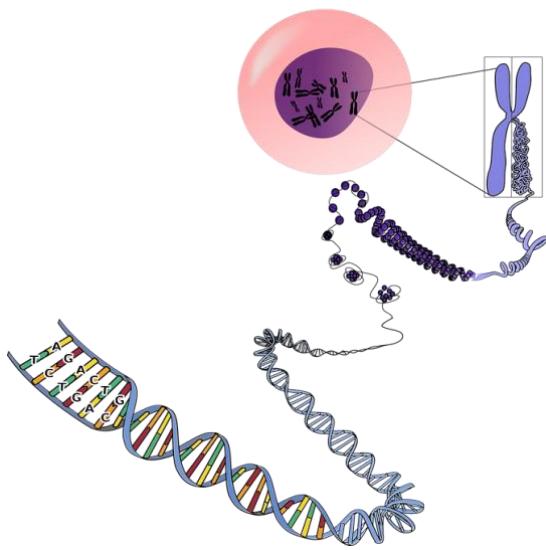


Figure 1 : De la double hélice d'ADN jusqu'au chromosome

L'ensemble des 23 paires de chromosomes forme le **génome ou le patrimoine génétique**, c'est-à-dire l'ensemble du matériel génétique d'un organisme. Il contient toutes les informations nécessaires au développement et au bon fonctionnement de notre corps. En effet, c'est grâce à lui que sont fabriquées les **protéines** qui réalisent des réactions chimiques indispensables pour l'organisme. Par exemple, la mélanine protège la peau et lui donne sa couleur.

Le **code génétique** est donc l'ensemble des règles permettant à la cellule de traduire les nucléotides (ATGC) en protéines. Une **séquence** d'ADN formera un **gène**. Celui-ci transmet un caractère héréditaire particulier et se situe à un endroit bien précis d'un chromosome. Le gène qui code le groupe sanguin (A, B, AB ou O) fait, par exemple, partie du chromosome 9. L'être humain possède environ **20 000 gènes**. Un gène possède des **variants**, c'est-à-dire différentes versions qui s'appellent des allèles. Pour les yeux par exemple, un allèle code la couleur bleue et un autre la couleur marron. Les deux allèles ne peuvent pas s'exprimer simultanément. Si l'allèle codant la couleur marron domine, la personne aura les yeux marrons.

Si un gène est défectueux, la cellule fabriquera une protéine défectueuse, ce qui peut entraîner une **maladie génétique** : ainsi, une altération du gène DMD dans le génome d'une personne entraîne la fabrication d'une protéine défaillante au lieu de la dystrophine. Ce simple changement provoque alors une dégénérescence progressive de l'ensemble des muscles de l'organisme (myopathie de Duchenne).

Les maladies génétiques

D'après le Collège Belge de Génétique Humaine et Maladies Rares⁶, on recense près de 7000 maladies génétiques. Si certaines sont bénignes (daltonisme), environ 5000 d'entre elles se révèlent être des maladies sévères, chroniques et complexes. La plupart de ces maladies sont assez rares voir ultra-rares et souvent peu connues.

Les maladies génétiques peuvent être dues à des **anomalies chromosomiques**. Ainsi, la trisomie résulte de la présence d'un chromosome supplémentaire sur une paire tandis que l'absence d'un chromosome entraînera une monosomie. C'est la **cytogénétique** qui permet l'analyse de ces maladies.

Ce type d'affections peut aussi survenir lorsqu'une personne hérite de gènes ayant subi une modification, une **mutation**. Dans ce cas, on parle de **maladies géniques**. Elles sont soit monogéniques (un seul gène est en cause) ou polygéniques (la maladie résulte de la mutation de plusieurs gènes). L'étude de ces maladies fait partie du domaine de la **génétique moléculaire** qui est aussi utilisée en « génétique légale » et par les entreprises commercialisant des kits de tests ADN.

Les maladies génétiques ne sont pas toujours héritées des parents. Certaines de ces affections sont provoquées par une **néomutation** ou **accident génétique**. Un accident génétique est une altération du patrimoine génétique d'un individu que son père et sa mère ne possèdent pas. Elle résulte soit d'une altération des gamètes d'un des parents soit, dans certains cas, d'une mutation dans l'ADN après la fécondation. La probabilité d'avoir un enfant trisomique, par exemple, se

trouve grandement influencée par l'âge de la mère et tient à une altération des gamètes avant la fécondation.

II. LES DIFFÉRENTES UTILISATIONS DES TESTS GÉNÉTIQUES

Les tests génétiques sur l'homme peuvent être utilisés dans un contexte médical, un cadre légal ou pour un usage dit « récréatif ».

Plusieurs types de tests génétiques sont utilisés **dans le domaine de la santé**⁷ :

- Les tests diagnostics
- Les tests prédictifs : test pré-symptomatique, test de prédisposition et test de susceptibilité
- Les tests pharmacogénétiques
- Les tests de génétique somatique

Le **test de diagnostic** permettra principalement d'entériner ou de démentir un test clinique. Par exemple, un bébé subit un test de dépistage de la mucoviscidose⁸. Celui-ci revient positif. Le médecin prescrira alors un test génétique pour confirmer le diagnostic. On proposera également ce test à des personnes atteintes de maladies dont la cause est inconnue, ou aux parents des enfants ayant des malformations congénitales, un handicap physique, mental ou sensoriel ou encore un retard de développement. Les couples avec des antécédents d'infertilité ou des fausses couches à répétition pourront aussi en bénéficier. Il existe par ailleurs les tests de diagnostic prénatal et préimplantatoire mais ceux-ci font l'objet d'un

⁶ college-genetics.be : "Une maladie génétique, qu'est-ce que c'est ?"

⁷ Inserm.fr : "[Tests génétiques : A quoi servent-ils ?](#)"

⁸ Un prélèvement sanguin est effectué en piquant le talon (test de Guthrie). Au laboratoire, on effectue un dosage de la trypsine immunoréactive (TIR).

autre [dossier](#) de l'Institut Européen de Bioéthique.

Le médecin prescrira un **test pré-symptomatique** chez un individu lorsqu'un membre de sa famille est atteint d'une maladie génétique. Il pourra dès lors *prédirer avec certitude* si la personne développera cette maladie à son tour. Prenons le cas de la maladie de Huntington: lorsque l'un de ses parents est atteint, l'enfant a une probabilité de 50% d'avoir également la maladie. Si le test détecte chez lui la mutation responsable de la maladie, il est certain que l'enfant est touché même s'il n'a pas encore développé les symptômes.



Lors d'un **test de prédisposition**, il est possible de détecter la présence de gènes qui favorisent grandement l'apparition de certaines maladies, surtout des cancers (du sein, des ovaires, colorectal). *On ne peut pour autant certifier que la maladie se déclarera.* Comme pour le test pré-symptomatique, on ne fera un test de prédisposition que si la maladie est présente chez plusieurs personnes de la famille. Ainsi, une mère apprend qu'elle est porteuse du gène BRCA1 qui prédispose au cancer du sein. Sa fille fait également le test car elle a 50% de chance d'être porteuse à son tour. Si le test revient positif, la jeune fille sait

⁹ E. SENDER, "Un test génétique pour le risque d'Alzheimer et Parkinson autorisé aux Etats-Unis", sciencesetavenir.fr, 11 avril 2017.

alors qu'elle a une probabilité de **40 à 85%** de développer ce cancer à l'avenir. Ce n'est donc pas le cancer que sa mère lui a transmis, mais seulement *la probabilité* de le développer.

Les **tests de susceptibilité**, quant à eux, évaluent la *probabilité d'apparition de maladies multifactorielles*. Ces tests analysent des gènes qui déterminent un risque relativement faible de développer une maladie car la part que joue la génétique dans la maladie est relativement faible. Les causes de ces maladies sont essentiellement liées à l'environnement de la personne (alimentation, mode de vie, tabagisme...). Une personne dont le test est négatif mais qui consomme énormément de sucre aura, dès lors, beaucoup plus de chance de devenir diabétique qu'une personne ayant une génétique défavorable mais qui mange de façon équilibrée. Seuls les sites commerciaux proposent ces tests pour des maladies très courantes comme le diabète, les maladies cardio-vasculaires, le cancer, le Parkinson, etc.⁹

Il existe aussi des **tests préconceptionnels** pour vérifier si des parents ou des couples en désir d'enfant ne seraient pas atteints d'une maladie génétique ou porteurs d'une mutation qu'ils pourraient transmettre à leurs enfants. Ce test s'opère surtout en cas d'antécédents familiaux. Dans son avis n°9240 publié en mars 2017 sur le dépistage génétique généralisé en période de procréation, le Conseil Supérieur de la Santé (CSS) belge s'est montré favorable à un dépistage génétique systématique pour tous les couples ayant le projet d'avoir un enfant.¹⁰

Les **tests pharmacogénomiques** permettent d'obtenir des informations sur la réponse à un traitement ou sur les risques d'effets secondaires. En effet, certains gènes

¹⁰ Avis disponible sur le site health.belgium.be

déterminent la réaction des individus aux médicaments : efficacité, toxicité, doses nécessaires.

Quant aux **tests de génétique somatique**, ils renseignent sur l'état du génome des cellules des tumeurs cancéreuses. Ce type d'analyse est devenu indispensable pour le diagnostic, la classification, le choix et la surveillance du traitement d'un nombre croissant de cancers.



Bases de données et biobanques

En 2003, la science a permis de séquencer l'ADN humain en entier. Depuis, les techniques de séquençage ne cessent d'évoluer en fournissant les résultats de plus en plus rapidement. Si bien qu'en 2014, le Royaume-Uni a décidé de constituer une base de donnée comportant les génomes de près de 100.000 personnes.¹¹ Si la base de données a été constituée à partir de personnes malades ou qui montraient des prédispositions à certaines affections, elle pourrait à l'avenir s'étendre aux génomes de personnes en bonne santé.

Pareillement, même si elles ne séquentent pas l'entièreté du génome, les entreprises privées qui fournissent des kits de test ADN¹², possèdent, elles aussi, des bases de données de plus en plus volumineuses. On estime à plusieurs dizaines de millions le nombre de kits vendus.¹³

Dans le cas britannique, les données collectées sont stockées et gérées par des organismes que l'on appelle des **biobanques**. En plus de ces données, les biobanques conservent aussi divers échantillons biologiques (prélèvements sanguins, tissus, ...).

Ces échantillons biologiques humains peuvent être prélevés à l'occasion d'examens médicaux (biobanques associées à un hôpital), ou sur base de volontariat (biobanques « populationnelles »). Si l'échantillon prélevé est d'abord analysé dans l'intérêt du patient, une fois les analyses médicales terminées, les échantillons résiduels peuvent être destinés à la recherche à condition que le patient donne son **consentement**. Le but final est de mieux comprendre les pathologies, de comprendre leur cause et d'identifier de nouvelles thérapies. Certaines biobanques sont mises en place pour aider à un meilleur diagnostic.¹⁴

Les biobanques anonymisent les échantillons mais y associent les données biologiques (aussi génétiques) et les diagnostics des patients.

¹¹ The 100,000 Genome Project, www.genomicsengland.co.uk.

¹² Le client reçoit par la poste de quoi procéder par lui-même à un frottis de joue. Il envoie ensuite l'échantillon au laboratoire sous enveloppe fermée. Il reçoit les résultats par voie postale ou électronique dans les semaines qui suivent.

¹³ G. DE MORANT, "MyHeritage, 23andMe : les tests ADN en ligne sont-ils fiables ?", Capital.fr, 19 juin 2019.

¹⁴ Voir le site <http://www.biobanques.eu/>

III. QUESTIONS ÉTHIQUES AUTOUR DES TESTS GÉNÉTIQUES

Un test génétique n'est pas une analyse biologique comme une autre. Il a souvent des conséquences plus vastes que ce que l'on imagine au départ. Au-delà des avantages que peuvent présenter ces tests et qui ne sont certainement pas à négliger - notamment en terme de prévention-, leurs résultats peuvent aussi effrayer la personne testée, voire ébranler des familles, entraîner des discriminations ou être utilisés à des fins lucratives.

Dans les pages qui suivent, chacune des problématiques soulevées par les tests génétiques est approfondie individuellement. Les éclairages juridiques se concentrent principalement sur la situation en Belgique.

1. Consultation génétique : enjeux personnels et familiaux
2. Discrimination génétique
3. Sécurité des données génétiques et Confidentialité
4. Consentement
5. Déterminisme génétique
6. Médecine prédictive – Faut-il tout savoir ?
7. Les tests de paternités
8. Les tests génétiques en ligne

1. CONSULTATION GÉNÉTIQUE : ENJEUX PERSONNELS ET FAMILIAUX

QUESTIONS ÉTHIQUES

En Belgique, l'article 7 de la loi du 22 août 2002 relative aux droits du patient reprend toutes les indications concernant le droit à l'information du patient. C'est dans le §3 qu'il est précisé que : « *Les informations ne sont pas fournies au patient si celui-ci en formule expressément la demande à moins que la non-communication de ces informations ne cause manifestement un grave préjudice à la santé du patient.* »

Le législateur est conscient des enjeux sociaux. En effet, la génétique touche à des thèmes importants de l'existence : la naissance, la maladie, la mort, les liens transgénérationnels et fraternels... Ainsi, **un test génétique n'engage rarement qu'un seul individu** ; il peut aussi avoir des répercussions sur ses proches.

Lorsqu'une maladie génétique est détectée chez l'un de ses proches, il est tout aussi possible d'accepter un test de dépistage que de le refuser. Chacun conserve le **droit de ne pas savoir**. S'il existe un traitement ou si la surveillance permet une meilleure prise en charge par la suite, les personnes concernées choisissent généralement de se soumettre au test de dépistage. Par contre, lorsque la maladie ne possède aucun traitement préventif, la question de faire ou non le test devient beaucoup plus complexe.¹⁵



Le choix de connaître son statut génétique peut venir de la volonté de sortir du doute, de planifier son avenir, de choisir d'avoir ou non des enfants, d'informer ses descendants ou encore de participer à un programme de recherche. Ceux qui refusent ces tests préfèrent l'incertitude à ce qu'ils perçoivent comme une anticipation anxiogène de la souffrance ou de la mort. Dans les deux cas, il convient de toujours bien discerner quelles sont les véritables raisons pour lesquelles un individu demande ou refuse un test génétique.

Découvrir qu'on est porteur permet de devenir plus actif dans la maladie. Cependant, si cela élimine un doute, d'autres apparaissent : Quand le mal va-t-il se déclarer? Comment? À quel degré de gravité? Doit-on en parler ou se taire? Contacter la famille peut être difficile quand les liens sont distendus. Parler peut aussi entraîner une rupture car on brise un tabou. On peut ainsi développer un ressentiment envers le parent qui a transmis la maladie.

Le résultat d'un test, qu'il soit positif ou négatif, sera beaucoup plus facilement assimilé si la personne concernée y est bien préparée. Elle doit être bien informée sur la maladie et ses possibles

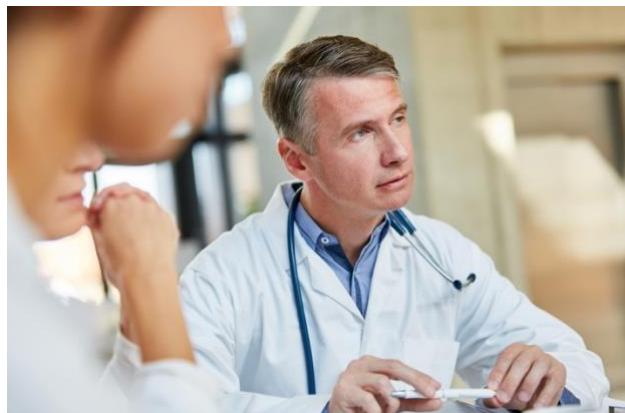
¹⁵ Comme pour la plupart des maladies neurodégénératives et neuromusculaires.

mutations. Même si elle reçoit une information de qualité de la part du généticien, elle peut être confrontée à des biais d'interprétation qu'il faut éliminer ou bien à des difficultés familiales ou personnelles qu'il faut résoudre en amont. Certains spécialistes préconisent donc une consultation psychologique systématique *avant* de faire un test génétique, en particulier dans le cas de test pré-symptomatiques. Enfin, les aides ne doivent pas se concentrer uniquement sur le patient mais aussi sur sa famille.

LOIS ET BONNES PRATIQUES

En Belgique, lorsqu'une maladie génétique est soupçonnée chez un individu, il sera conduit vers un médecin spécialisé¹⁶ dans un des huit centres de génétique humaine¹⁷. Les centres doivent répondre à certaines normes¹⁸ et sont reliés à une université. Ces normes les obligent notamment à organiser des « consultations régulières de conseil génétique », rendre un diagnostic, donner toutes « les informations nécessaires permettant à l'intéressé de juger en connaissance de cause », accorder toute « l'assistance psychologique et morale » dont la personne a besoin « pour assimiler l'information à communiquer, ainsi que pour assumer les problèmes qui en découlent ».

Les centres de génétique veillent également à garder le meilleur niveau scientifique en faisant de la recherche. L'évaluation de ces institutions revient au Collège de génétique humaine et maladies rares.¹⁹ Ce dernier définit aussi des voies à suivre pour les traitements et diagnostics.



Toutes les compétences qu'un généticien doit pouvoir démontrer sont précisées dans l'annexe de l'arrêté royal du 22 mai 2017.²⁰ Ainsi, en plus des compétences techniques, les généticiens doivent aussi avoir des compétences en communication : conseil génétique, accompagnement génétique, tenue de consultations multidisciplinaires, éthique médicale, gestion de crise, évaluation des critères importants pour l'accompagnement

¹⁶ Pour obtenir la spécialisation en génétique clinique, le candidat doit suivre deux années de stage en clinique générale et 4 années de stage dans un centre de génétique humaine. (Arrêté Ministériel du 29 mai 2018 - Reconnaissance du statut de généticien).

¹⁷ L'Institut de Pathologie et de Génétique à Gosselies, le Centrum Medische Genetica - UZ Antwerpen à Anvers, le Centrum menselijke erfelijkhed - UZ Leuven à Louvain, le Centre de Génétique Humaine - Cliniques Universitaires Saint-Luc UCL à Bruxelles, le Centrum voor Medische Genetica - UZ Brussel VUB à Bruxelles, le Centre de Génétique Humaine – ULB à Bruxelles, le Centrum Medische Genetica - UZ Gent à Gand et le Centre de Génétique Humaine - CHU Sart-Tilman à Liège.

¹⁸ Arrêté royal du 14 décembre 1987 fixant les normes auxquelles les centres de génétique doivent répondre

¹⁹ Arrêté royal du 25 avril 2014 fixant la création du collège de génétique humaine et maladies rares

²⁰ Arrêté royal du 22 mai 2017 modifiant l'arrêté royal du 25 novembre 1991 établissant la liste des titres professionnels particuliers réservés aux praticiens de l'art médical, en ce compris l'art dentaire.

psychologique. La loi veut donc offrir à la personne venant en consultation la garantie d'être correctement informée et bien accompagnée.

Le « [Plan belge pour les maladies rares](#) » publié en 2013 devrait encore permettre d'autres améliorations dans la qualité des tests et des consultations grâce à des séances pluridisciplinaires. Il répond en cela à l'appel de la Commission européenne en 2009 dans le cadre du projet "[Europlan - european project for rare diseases national plans development](#)".

Plusieurs associations de patients peuvent également fournir un soutien social et psychologique. La liste de ces associations est reprise sur le site Radiorg.be.

2. DISCRIMINATION GÉNÉTIQUE

QUESTIONS ÉTHIQUES

La discrimination génétique se manifeste "lorsqu'un individu est traité de manière inéquitable en raison d'une **différence réelle ou perçue** sur le plan de ses caractéristiques génétiques, et qui pourrait occasionner l'apparition d'un trouble ou d'une maladie chez cette personne ou accroître le risque que cela se produise"²¹.

Les traitements discriminatoires risque avant tout de venir **des assureurs et des employeurs**²². Ex.: refus d'assurance vie en raison d'une prédisposition génétique pour le cancer des ovaires; éviction d'un candidat à l'emploi parce que son concurrent a pris l'initiative de montrer son propre profil ADN (favorable) au recruteur.

La simple crainte de discrimination pourrait d'autre part retenir certains individus de se soumettre à un test génétique qui pourtant leur permettrait de prendre les bonnes décisions pour leur santé.²³ Ex.: un jeune père de famille pense avoir une maladie génétique mais refuse le test de dépistage car il craint les représailles de l'assurance. De plus, il fait un travail physique et craint que son patron décide de se passer de lui. Pourtant, s'il est bel et bien malade, un traitement administré précocement pourrait grandement améliorer sa qualité de vie.

Des cas de discrimination génétique se sont déjà produits au Canada, notamment dans le domaine de l'assurance.²⁴ Dans ce pays, certaines compagnies d'assurance, bien qu'elles n'exigent pas de ceux qui

²¹ Définition proposée par la [Coalition canadienne pour l'équité génétique](#) (CCEG).

²² Selon le rapport du Bureau international du travail « Egalité au travail : relever les défis » publié en 2006, une enseignante allemande s'est vu refuser, en 2004, un emploi à cause d'un test révélant que un de ses parents avaient la maladie de Huntington.

²³ Sénat, Comité permanent des droits de la personne, *Témoignages*, 2 octobre 2014 (Yvonne Bombard et Ronald Cohn) (Canada).

²⁴ Voir notamment Bombard, Y., Veenstra, G., Friedman, J.M., Creighton, S., Currie, L., Paulsen, J.S., Bottorff, J.L. & Hayden, R.M. (2009). Perceptions of genetic discrimination among people at risk for Huntington's disease: a cross sectional survey. *BMJ* 338, b2175; et Canadian Broadcasting Corporation, « Genetic Discrimination », *The National*, 12 février 2012.

voudraient souscrire à une assurance de se soumettre à un test génétique, demandent aux preneurs d'assurance s'ils ont déjà fait faire un test génétique et, le cas échéant, en exigent les résultats.²⁵ Ces derniers peuvent alors influencer les conditions de la police offerte au client, car l'assureur voudra éviter d'être exposé à un risque trop élevé d'indemnisation.



Les tests pourraient aussi favoriser la **discrimination sur base de l'ethnie**. L'État chinois notamment est soupçonné d'avoir alimenté un fichier génétique de plusieurs millions de noms afin de surveiller la minorité ouïghour, turcophone et musulmane, dans le Xinjiang.²⁶

La discrimination génétique reste un sujet très peu renseigné. Il est important de mener des études pour déterminer l'ampleur du phénomène. Même si les cas de discrimination semblent peu nombreux, ils pourraient se multiplier à l'avenir étant donné le développement de la génétique et la démocratisation des tests génétiques en ligne.

LOIS ET BONNES PRATIQUES

En Belgique, les données génétiques d'un preneur d'assurance sont protégées par l'article 58 de la loi sur les assurances.²⁷ En effet, si l'assuré a l'obligation de déclarer à l'assureur des « éléments d'appréciation du risque », ses données génétiques, par contre, ne peuvent jamais être communiquées.²⁸ L'assureur ne peut poser aucune question sur le sujet et l'assuré ne peut rien divulguer non plus. Le législateur désire ainsi créer une solidarité entre assurés dans le but de protéger les personnes défavorisées sur le plan génétique.

Quant au travailleur, il est protégé par la loi du 28 janvier 2003 relative aux examens médicaux dans le cadre des relations de travail. L'article 3 précise que les examens, tests médicaux et informations orales sur l'état de santé ne peuvent être utilisés que dans un objectif : déterminer si le travailleur ou candidat travailleur est à même, *actuellement*, d'accomplir sa tâche. L'article précise bien que « l'examen

²⁵ Voir Association canadienne des compagnies d'assurances de personnes inc., *Énoncé de position de l'ACCAP sur les tests génétiques*, avril 2010; et Institut canadien des actuaires, *Énoncé sur les tests génétiques et l'assurance*, juin 2014.

Sur l'évolution de la législation canadienne en rapport avec les tests génétiques, voir l'Actualité IEB "[Faut-il lier les contrats d'assurance à des tests génétiques](#)", 24 janvier 2019.

²⁶ Wee, S.-L., "American DNA Expertise Helps Beijing Crack Down", in *New York Times*, (2019).

²⁷ Loi du 4 avril 2014 relative aux assurances, M.B. 30 avril 2014.

²⁸ Dans le même sens, voir la loi du 4 avril 2019 modifiant la loi du 4 avril 2014 relative aux assurances et instaurant un droit à l'oubli pour certaines assurances de personnes. L'assureur ne peut plus prendre en compte certaines pathologies pour déterminer l'état de santé actuel, si ces pathologies ont été traitées avec succès il y a 10 ans ou plus.

génétique *prévisionnel* » est interdit dans ce cadre. De plus, les tests et examen « ne peuvent être demandés ou exécutés que par le conseiller en prévention-médecin du travail ».

Les données génétiques sont également protégées par la loi sur la vie privée²⁹. Écrite en application du Règlement Européen 2016/679 (Règlement Général sur la Protection des Données)³⁰, cette loi prévoit que le traitement des données à caractère personnel « n'est autorisé qu'en cas de nécessité absolue et sous réserve de garanties appropriées pour les droits et libertés de la personne concernée ». Il existe quelques exceptions :

- si le traitement est nécessaire en matière de droit du travail et de la sécurité sociale ;
- si la personne concernée a rendu publique ses données³¹ ;
- si le traitement est nécessaire à l'exercice de droits en justice ;
- si le traitement est nécessaire aux fins de la médecine préventive ou de la médecine du travail, de l'appréciation de la capacité de travail du travailleur dans la mesure où ces données sont traitées par un professionnel de la santé soumis à une obligation de secret professionnel.

Le Règlement précise encore que « Tout profilage qui entraîne une discrimination à l'égard des personnes physiques sur la base des catégories particulières de données à caractère personnel (...) est interdit. »

3. SÉCURITÉ DES DONNÉES GÉNÉTIQUES ET CONFIDENTIALITÉ

QUESTIONS ÉTHIQUES

Le patrimoine génétique contient des informations sensibles qui peuvent être utilisées à bon ou mauvais escient dans beaucoup de domaines : l'ADN contient des données relatives à la santé, aux origines ethniques, il peut permettre l'identification d'une personne dans des cas d'enquêtes judiciaires.

²⁹ Loi du 30 juillet 2018 relative à la protection des personnes physiques à l'égard des traitements de données à caractère personnel. Plus de détails sur le site de l'Autorité de Protection des données www.autoriteprotectiondonnees.be

³⁰ Règlement (UE) 2016/679 du parlement européen et du conseil du 27 avril 2016 relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données

³¹ La loi donne la possibilité à une personne de faire effacer ses données en ligne pour peu qu'elle prouve que cela lui est préjudiciable (Droit à l'oubli numérique - arrêt de la Cour de cassation belge du 29 avril 2016).



Les données ADN sont souvent stockées dans d'importantes bases de données. Des scientifiques américains ont démontré que certains de ces réservoirs d'informations montrent des failles dans leur sécurité.³² Mais ces faiblesses concernent surtout les bases de données génétiques collectées pour l'usage dit "récréatif" par des firmes qui proposent des tests génétiques à des consommateurs et non à des patients. Des pirates informatiques pourraient s'approprier ces informations et par exemple les

revendre à des compagnies d'assurances. Il existe aussi un risque d'attaque ciblée visant à collecter les données génétiques d'une personne en particulier.

LOIS ET BONNES PRATIQUES

Ces dernières années, la Belgique a renforcé sa législation relative à la protection des données. D'abord, en décembre 2017, le législateur a créé l'Autorité de protection des données (APD) qui contrôle l'application de cette législation. L'APD détient un pouvoir d'enquête et d'adoption de mesures correctrices.

Depuis la transposition du Règlement Général sur la Protection des Données (RGPD) de l'UE en droit belge, le traitement de données génétiques « aux fins d'identifier une personne physique de manière unique » n'est autorisé qu'en cas de « nécessité absolue ». Le responsable du traitement de ces données et le sous-traitant sont tenus de garantir un niveau de sécurité adapté au risque.³³

Sur le plan international, la législation est encore faible: il n'y a guère que le RGPD et la Convention sur la protection des données du Conseil de l'Europe, signée par 35 pays (dont seulement 3 hors Europe), qui fixent des règles. La Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine (dite "Convention d'Oviedo") protège également ces données par l'interdiction de toute recherche ou diagnostic sur du matériel génétique sans le consentement du porteur.³⁴

³² Ney P. 2017. [Computer security, privacy, and DNA sequencing: Compromising computers with synthesized DNA, privacy leaks, and more](#), 26th USENIX Security Symposium.

³³ Loi relative à la protection des personnes physiques à l'égard des traitements de données à caractère personnel du 30 juillet 2018, art. 34 par.2, art. 60.

³⁴ Art. 16, 1) du Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales, 27 novembre 2008. La Belgique n'a cependant ratifié ni la Convention ni ses protocoles additionnels.

4. CONSENTEMENT

QUESTIONS ÉTHIQUES

"Une intervention dans le domaine de la santé ne peut être effectuée qu'après que la personne concernée y a donné son consentement libre et éclairé", énonce la Convention d'Oviedo.³⁵

Un consentement **libre** est un consentement donné sans contrainte. Or, le test génétique est au cœur d'enjeux personnels, familiaux (fiche 1) et sociétaux. Ainsi, des femmes ont refusé un dépistage génétique ciblant la mucoviscidose de peur d'être incitées à subir un avortement si l'enfant se révélait porteur de la maladie.³⁶ C'est la session d'information sur ce test qui a permis à ces femmes de refuser librement ce dépistage.

Un consentement **éclairé** se donne en connaissance de cause. La personne concernée a été renseignée sur le sujet, elle sait en quoi consiste le test, quels seront les bénéfices et les risques. Des résultats seconds ou fortuits peuvent apparaître. On sait que ces tests génétiques génèrent de l'angoisse, d'où l'importance du conseil génétique déjà évoqué plus haut.

LOIS ET BONNES PRATIQUES

En Belgique, la loi du 22 août 2002 relative aux droits du patients confirme l'importance d'un consentement libre, informé, préalable et révocable (art. 8). Cette loi assure également le droit du patient de ne pas savoir, moyennant une exception: le fait de ne pas révéler certaines informations ne doit pas causer de grave préjudice à la santé du patient ou d'un tiers (art. 7).

Le Comité Consultatif de Bioéthique a été saisi en 1997 afin de se prononcer sur la Convention d'Oviedo et la signature éventuelle de ce texte par la Belgique. Les avis des membres divergeaient quant au droit de ne pas savoir. Certains membres du Comité y ont vu une légitimation de l'obscurantisme et de l'irresponsabilité. Pour eux, "il serait éthique d'affirmer un *devoir de savoir*". Il faudrait exploiter le savoir obtenu par les tests pour tirer des informations utiles au sujet et à des tiers concernés.³⁷

Les progrès de la science multiplient les tests génétiques possibles. Cela signifie une complexité accrue des tests, des besoins croissants en conseillers génétiques et en temps d'explication. Aujourd'hui, le rapport du Centre Fédéral d'Expertise en Soins de Santé (KCE) sur le séquençage du génome complet (2018) fait état du manque de ressources humaines à cet égard.

³⁵ Convention d'Oviedo, Chapitre II, article 5.

³⁶ Dierickx Kris, « [Dépistage génétique : y a-t-il un consentement éclairé ?](#) », *Laennec*, 2003/1 (Tome 51), p. 6-20.
DOI : 10.3917/lae.031.0006.

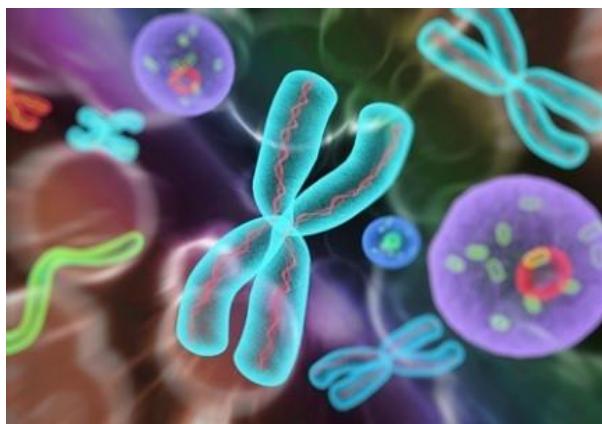
³⁷ [Avis du Comité d'éthique consultatif n°2 du 7 juillet 1997](#)

32 citoyens belges interrogés sur ces questions ont fait connaître leur volonté d'être informés sur les conséquences avant d'effectuer les analyses. Ils ont souligné l'importance de l'autonomie de décision qui est garantie par le conseil génétique et la nécessité d'une possibilité de révoquer son consentement³⁸.

5. DÉTERMINISME GÉNÉTIQUE

QUESTIONS ÉTHIQUES

L'ADN est souvent considéré comme le livre de la vie. En réalité, les influences externes et internes sur notre vie biologique sont nombreuses et complexes et la science de la génétique n'en est qu'à ses débuts. Ainsi, beaucoup de résultats de tests génétiques sont incertains: on ne connaît pas le rôle de tous les gènes identifiés, on ignore les conséquences de l'apparition de tel variant à la place de tel autre sur un gène, et surtout, on peut être porteur d'un gène ou d'un variant qui ne s'exprimera jamais.



Prenons l'exemple d'une maladie monogénique pour laquelle on a identifié un seul gène très prédictif de son développement: la maladie cœliaque (une pathologie chronique de l'intestin déclenché par l'ingestion de gluten). 80% des malades présentent un variant retrouvé chez des personnes qui ne sont pas atteintes de la maladie. Ainsi, si un variant "normal" garantit la bonne lecture du gène et l'absence de maladie, un variant "anormal" ne garantit ni l'absence ni l'apparition de la maladie: il peut être inoffensif ou "nécessaire mais pas suffisant" pour contracter la maladie. Il faut donc éviter toute assimilation directe entre un gène muté et une maladie.

Cette erreur d'appréciation a beaucoup de conséquences, en particulier lorsqu'il s'agit des tests préimplantatoire et prénatal qui font soupçonner une pathologie chez l'embryon ou le foetus. Les questionnements liés à ce type de tests ont déjà été traités dans un dossier IEB: "[Le diagnostic prénatal et pré-implantatoire](#)".

³⁸ Fondation roi Baudoin: [L'avis des citoyens sur l'utilisation des données du génoe dans les soins de santé.](#)

6. MÉDECINE PRÉdictive – FAUT-IL TOUT SAVOIR ?

QUESTIONS ÉTHIQUES

Hormis en ce qui concerne les tests de diagnostic, la question du risque est cruciale dans le fonctionnement des tests génétiques. Un risque est une donnée qui a surtout du sens au niveau d'une population: 30% des personnes porteuses de tel gène ont un cancer, ou 80% des malades coeliaques portent tel gène. Or, les statistiques au niveau d'une population offrent peu de réponses à un individu. Si je suis moi-même porteur du gène, la question est bien plus binaire: vais-je tomber malade ou non ?



Les enjeux personnels et familiaux peuvent être démesurés pour une information qui ne délivre aucune certitude et n'est pas toujours pertinente. Prenons l'exemple du cancer du sein ou des ovaires. Certains gènes héréditaires y prédisposent, mais sans certitude.

D'autre part, cette logique du risque pourrait amener une caisse d'assurance-maladie à refuser d'assurer selon une police équitable tel client qui présenterait des "risques" liés à son génotype, supérieurs à la moyenne.

Face à la question de l'utilité de ces tests, tous les médecins s'accordent à dire que la meilleure prévention est de loin une bonne hygiène de vie: une alimentation équilibrée et une activité physique régulière. De plus, connaître les risques ne suffit pas à changer son mode de vie : personne n'ignore que fumer est un comportement à risque, et pourtant, cela n'empêche pas une grande partie de la population de le faire.

Aujourd'hui, les sites d'informations et de sensibilisation insistent de façon croissante sur le caractère incertain des résultats des tests génétiques. Ainsi, le site de la Fondation contre le cancer avertit qu'une prédisposition génétique "n'implique pas systématiquement l'apparition d'un cancer."

7. LES TESTS DE PATERNITÉ

PROBLÉMATIQUE

Ces dernières années sont arrivés sur le marché des tests génétiques permettant de vérifier les liens biologiques entre les enfants et leurs parents. Ainsi, des sociétés commerciales proposent des tests de paternité sur internet pour une centaine d'euros (ex : Easy DNA). Les sites vendent une opération facile, fiable, rapide et discrète tandis que de nombreux psychiatres et psychologues constatent les dégâts qu'ils ont déjà causé dans les familles.

L'établissement d'une filiation entraîne des conséquences parfois mal mesurées sur le nom, la nationalité, l'autorité parentale, l'obligation alimentaire, l'héritage, ... Ces questions peuvent notamment refaire surface au moment d'une séparation lorsque la question de la pension alimentaire surgit ; la paternité peut alors se voir remise en doute.

Les entreprises qui proposent ces tests en ligne ont peu de regard pour leurs clients. Les résultats sont envoyés par mail, sans conseil génétique, ni accompagnement ou préparation aucune. Certains ne font aucune mention du consentement de l'enfant ou de la femme à être testée. Au contraire, on explique parfois comment prélever l'ADN d'une personne à son insu (ex : homednadirect.be).

PROTECTION

Les tests de paternité proposés en ligne se sont développés avant que le Parlement ne légifère sur la question. Certains instituts sont agréés par l'Etat pour les effectuer, et quelques règles existent. Si les personnes concernées sont majeures, leur consentement est requis. Pour un enfant mineur, les consentements de la mère et du père légal sont nécessaires. Les tests issus d'un organisme non agréé n'ont aucune valeur juridique. On ne peut donc pas contester une paternité sur base d'un tel test. En Belgique, le mari est considéré comme le père: c'est la présomption de paternité. Si la mère n'est pas mariée, le père est celui qui reconnaît l'enfant comme étant le sien. Un test de paternité, même valide, n'annule pas systématiquement la filiation. En effet, pour le bien de l'enfant, le juge peut refuser d'annuler une paternité afin de préserver "la paix de famille".

La loi protège l'enfant. On ne peut contester un lien de filiation en justice plus d'un an après la découverte de l'erreur de ce lien pour éviter que la paternité soit reniée au moment où les responsabilités s'alourdissent.

En France, les tests de paternité ne sont autorisés que dans le cadre d'une action judiciaire pour établir une filiation. Mais de nombreuses offres provenant de l'étranger (Belgique, Espagne) sont disponibles par internet et contournent ainsi l'interdiction.

8. LES TESTS GÉNÉTIQUES EN LIGNE

PROBLÉMATIQUE

Les entreprises de test ADN proposent des tests dits "récréatifs": pour découvrir ses origines, connaître son régime alimentaire le plus adapté, ou bien des tests de susceptibilité (décrits p.4). Mais elles ne fondent pas l'entièreté de leurs revenus sur les tests. Elles ont souvent des partenariats avec des chercheurs et des laboratoires pharmaceutiques auxquels elles vendent les données anonymisées de leurs

utilisateurs. Certains se félicitent des avancées scientifiques et médicales que cela peut engendrer. La firme 23andMe offre ainsi un panel d'études unique aux entreprises et laboratoires que ces derniers n'ont pas toujours les moyens de constituer. C'est donc leur fonction de banque de données qui est particulièrement fructueuse pour ces entreprises.



Théoriquement, il est impossible de lier ces données à une personne. La Commission nationale de l'informatique et des libertés (CNIL) en France, dans une note de 2018, avait pourtant alerté sur « *l'impossibilité d'anonymiser totalement les données génétiques* ». On peut en outre s'interroger sur la visibilité qu'ont les clients sur l'utilisation de leurs informations génétiques. En effet, quand il s'agit par exemple de monnayer des données génétiques à *Airbnb* qui les utilise pour suggérer à l'internaute de voyager dans les pays de ses origines, on peut dire que la vie privée de la personne testée n'est pas respectée.

Ici aussi, les résultats sont communiqués par e-mail; on est bien loin du conseil génétique nécessaire à la divulgation de résultats d'une telle teneur.

PROTECTION

Il n'existe pas de législation contraignante sur les tests génétiques en ligne au niveau international. Les États ont plus ou moins légiféré sur la question pour limiter l'accès à ces tests. La France, par exemple, interdit à ses ressortissants de s'y soumettre et aux entreprises de les vendre sur le territoire français, sous peine d'amendes.³⁹

³⁹ Le code de la santé publique français dispose en son article L. 145-15 que « *L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou son identification par empreintes génétiques, lorsqu'elle n'est pas réalisée dans le*

Toute collecte de données génétiques **sur le territoire belge** par des sites de vente de tests génétiques tombe dans le champ d'application de la loi du 30 juillet 2018 relative à la protection des personnes physiques à l'égard des traitements de données à caractère personnel. En application du Règlement européen 2016/679 (RGPD), cette loi impose plusieurs obligations au responsable du traitement de données génétiques collectées en Belgique :

1° le responsable ou son sous-traitant doivent désigner les catégories de personnes ayant accès aux données à caractère personnel, avec une description précise de leur fonction par rapport au traitement des données visées;

2° la liste des catégories des personnes ainsi désignées est tenue à la disposition de l'autorité de contrôle compétente par le responsable du traitement ou, le cas échéant, par le sous-traitant;

3° le responsable doit veiller à ce que les personnes désignées soient tenues, par une obligation légale ou statutaire, ou par une disposition contractuelle équivalente, au respect du caractère confidentiel des données visées.

IV. CONCLUSION

Il est indéniable que les tests génétiques constituent de bons outils pour poser un diagnostic et faire avancer la recherche médicale à des fins thérapeutiques. Il convient cependant d'être conscient des risques qu'ils comportent : discrimination/stigmatisation, détresse psychologique, résultats incertains et complexes, atteinte à la vie privée. Rappelons à cet égard et en guise de conclusion, les trois caractéristiques particulières des tests génétiques qu'a souligné le *Séminaire européen sur les enjeux européens des tests génétiques*⁴⁰ :

*"ils peuvent concerner d'autres membres de la famille ;
ils peuvent présenter un caractère inéluctable ;
ils s'expriment le plus souvent sous forme d'une probabilité et non d'une certitude. "*

Le législateur belge, afin de garantir les droits du patients, pourrait encadrer davantage le stockage des données génomiques, notamment en le droit à l'oubli de ces données. Il conviendrait par ailleurs de réglementer l'usage de tests génétiques récréatifs proposés par des entreprises privées, sachant que les consommateurs sont souvent peu conscients de l'utilisation de leurs données génétiques à des fins lucratives.

Dossier réalisé par Marie Junker, Lucile de la Bretesche et Constance du Bus.

cadre d'une procédure judiciaire, ne peut être entrepris qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique et qu'après avoir recueilli son consentement. »

⁴⁰ [Séminaire européen organisé par l'Agence française de biomédecine : « Tests génétiques en accès libre et pharmacogénétique : quels enjeux individuels et collectifs en Europe ? », 2 octobre 2007.](#)