

[texte](#)

[article](#)

Intérêt de la personne : l'objectif du test génétique

Avec les tests génétiques, peu à peu a été acquise la conviction que l'on allait pouvoir maîtriser son avenir. Mais le savoir a-t-il véritablement donné un tel pouvoir ? Les bienfaits réels à attendre des tests génétiques doivent être analysés tant sur les plans individuel et familial que collectif.

Par: Marie-Louise Briard, Professeur honoraire de génétique /

Publié le : 17 juin 2003

Partager sur :

- [Facebook](#)
- [Twitter](#)
- [LinkedIn](#)
- [Imprimer cet article](#)
- [Enregistrer en PDF](#)

Fichiers

- [La lettre de l'Espace éthique/AP-HP Hors-série 2 \(0.95 Mo\)](#)

Poursuivre la réflexion

Texte extrait de La Lettre de l'Espace éthique HS n°2, Les tests génétique : grandeur et servitude. Ce numéro de la Lettre est disponible en intégralité en suivant le lien situé à la droite de la page.

Droit de savoir ou de ne pas savoir. Droit à l'information. Droit des futurs parents vis-à-vis d'un enfant à naître. Droit des apparentés à risque (ou supposés) en raison de l'atteinte d'une personne de la famille. Après une grande ignorance sur les maladies génétiques, les nouvelles connaissances en génétique, relayées par les médias, conduisent à penser qu'il est devenu possible de tout savoir, de tout comprendre, de tout prévenir et de tout éviter, même

le pire. Peu à peu a été acquise la conviction que l'on allait pouvoir maîtriser son avenir. Mais le savoir a-t-il véritablement donné un tel pouvoir ?

Les bienfaits réels à attendre des tests génétiques doivent être analysés tant sur les plans individuel et familial que collectif.

Usages du savoir

En 1995, le législateur oriente de façon très précise la pratique du test génétique à des fins médicales par l'article L. 145-15-1. Il ne peut être réalisé que " dans l'intérêt des patients ". Cet intérêt ne peut être limité à celui de la personne malade. Il concerne aussi la personne asymptomatique mais à risque de développer la maladie en raison d'antécédent et l'enfant à risque qui n'est pas né ou n'a pas été encore conçu. L'intérêt du patient s'étend donc à sa famille. Cependant, le poids du destin biologique peut être lourd à porter pour le malade et ses apparentés.

La société s'est penchée sur les aspects éthiques de la réalisation des tests génétiques, en les encadrant par la loi. Faute d'avoir dégagé les moyens financiers nécessaires, elle n'a pas rendu accessibles ces tests à toute personne présentant un risque qui le souhaite, même si sa demande est justifiée. Les instances publiques peuvent également être tentées d'utiliser les tests pour mener une action de santé publique, proposant, voire recommandant le dépistage des personnes porteuses de gène(s) muté(s) parmi celles qui n'ont aucun antécédent. Les raisons en sont diverses mais relèvent parfois davantage de l'intérêt de la collectivité que de l'intérêt direct de la personne.

Une société peut-elle n'intervenir que selon des critères économiques ?

Prédisposition et susceptibilité

La technologie ouvre la voie aux possibilités de réaliser de tests génétiques pour des maladies de plus en plus nombreuses. Il devient désormais possible qu'une personne puisse connaître son statut génétique ou celui de son enfant né ou à naître, tout du moins pour certaines pathologies. Mais cette connaissance est-elle bénéfique ? Ne s'avère-t-elle pas parfois inutile, sans intérêt, voire pernicieuse ? À titre personnel, que représente l'intérêt de se savoir exposé à développer une maladie rare monogénique liée à l'altération d'un seul gène, ou une maladie plus fréquente mais d'étiologie plus complexe, qui dépend à la fois de facteurs d'environnement et de plusieurs gènes.

Le concept de médecine prédictive a été créé pour les maladies multifactorielles (comme les maladies cardio-vasculaires, le diabète sucré, les cancers, les maladies rhumatismales, l'obésité, les troubles psychiatriques). En raison de l'interaction de nombreux facteurs, retrouver l'altération d'un gène ou même de plusieurs, n'augmente que faiblement la probabilité de survenue de la maladie et ne permet nullement de la prédire avec certitude.

Il ne s'agit donc pas d'une médecine prédictive mais d'une médecine probabiliste. Le test génétique réalisé n'est alors qu'un test de susceptibilité à développer une maladie.

Tout autre est la situation d'une personne qui, en raison d'antécédents familiaux, est exposée avec une probabilité plus ou moins grande à développer une maladie monogénique,

probabilité qui dépend à la fois du mode de transmission de la maladie et du lien de parenté de la personne à risque avec le malade. Identifier chez une personne à risque l'altération du gène en cause, ne permet seulement que d'affirmer qu'elle pourra développer la maladie, sans pour autant être en mesure de préciser à quel âge (certaines maladies ayant des manifestations plus ou moins tardives), comment (en raison de l'expression variable), ni même si elle apparaîtra (quand la pénétrance du gène est incomplète).

Ce test réalisé chez une personne asymptomatique mais à risque, est habituellement qualifié de test présymptomatique. En fait, si cette dénomination est tout à fait appropriée pour un test réalisé chez une personne qui s'avère porteuse du gène altéré et donc exposée à développer la maladie, elle ne l'est pas quand la personne n'est pas reconnue porteuse.

Quant au test de prédisposition, il se situe entre le test présymptomatique et le test de susceptibilité. Il concerne les maladies qui relèvent de plusieurs origines, dont l'action d'un gène majeur. Dans certaines familles seulement, l'altération de ce gène entraîne une affection qui semble se transmettre comme une maladie monogénique à pénétrance plus ou moins complète (cancer du sein, cancer du côlon, diabète insulino-dépendant, maladie d'Alzheimer, sclérose latérale amyotrophique, par exemple). Être porteur de l'altération de ce gène, prédispose à développer la maladie avec une probabilité plus ou moins élevée. L'intérêt du test génétique est donc variable selon le type de la maladie. Toute personne qui se soumet à un test génétique doit être informée clairement des conséquences à attendre d'un résultat "positif", avant même sa réalisation.

Statuts personnels et conséquences spécifiques

Démontrer que la symptomatologie présentée par un patient est en rapport avec une affection d'origine génétique, c'est conférer une nouvelle dimension à la maladie. C'est aussi nommer le mal avec certitude, mal qui apparaît à la fois comme inéluctable car inscrit dans les gènes, mais aussi comme pouvant être vaincu avec les acquisitions de la recherche. Trouver un test "positif" chez une personne asymptomatique, c'est la faire passer du statut de sujet à risque à celui de sujet porteur, d'une incertitude à une certitude. Mais cette certitude n'a pas la même signification selon la maladie et selon son mode de transmission.

Pour certaines personnes, un test positif signifie que les premiers signes de la maladie apparaîtront dans un laps de temps imprévisible et que leurs enfants peuvent être à leur tour porteurs de ce gène altéré. Il convient de pouvoir gérer cette certitude personnelle et cette incertitude familiale au moment de l'annonce du résultat et par la suite. Une aide et un soutien s'avèrent nécessaires avant la réalisation du test pour anticiper ses résultats.

Ayant déjà des enfants, la personne porteuse d'une anomalie génétique souhaite souvent être rassurée concernant leur avenir. Elle peut demander qu'un test soit réalisé chez ses descendants, même s'ils sont mineurs, afin de savoir s'ils ont ou non le même statut. Sans enfant, et si elle en souhaite, en cas de grossesse cette femme sera confrontée à plusieurs décisions : recourir ou non à un diagnostic prénatal, faire naître ou non un enfant exposé à développer la maladie, donc interrompre ou non une grossesse.

Après être passée du statut de sujet à risque à celui de sujet porteur, la personne qui a recouru à un test présymptomatique constatera à un moment donné les premiers signes de la

maladie. De manière imprévisible elle passera au statut de malade. En l'absence de thérapeutique, elle aura à vivre une situation nouvelle, douloureuse, entraînant un bouleversement dans sa vie quotidienne.

Pour d'autres personnes, le fait d'être porteur d'un gène muté n'occasionne aucune conséquence à titre individuel, ce qui peut ne pas être le cas pour leurs enfants nés ou à naître. Se posera donc à elles la question de réaliser ou non un diagnostic prénatal, de réclamer ou non un test génétique pour un enfant mineur.

Objectifs visés

Quand le test génétique est réalisé à des fins médicales, les réflexions éthiques peuvent relever de trois grandes orientations. Elles ont trait à l'examen lui-même, à son pouvoir prédictif réel et à la prévention qui peut en découler.

- Le test génétique n'est pas un examen comme les autres.

Qu'il soit le moyen de confirmer un diagnostic clinique ou de tenter de prévoir l'avenir, il ne se résume pas à un simple examen de laboratoire. Il constitue un acte clinico-biologique. Pour le candidat au test qui a le droit de savoir ou de ne pas savoir, de connaître son statut génétique ou de l'ignorer, le facteur temps représente un élément capital pour la prise de décision.

- Quel est le pouvoir prédictif d'un test génétique ?

Quel objectif vise la réalisation d'un test génétique prédictif ? Tous les tests génétiques ont-ils le même pouvoir prédictif ? Est-il réel pour les maladies monogéniques ? Variable pour les maladies relevant d'étiologies diverses, il apparaît très limité pour les maladies multifactorielles.

- Prédire pour prévenir ?

Cet objectif justifie à lui seul la réalisation du test génétique. Mais en pratique, les bénéfices à en attendre apparaissent des plus limités. Ne pas laisser naître un enfant pour prévenir la maladie à laquelle il est exposé est souvent la seule orientation possible avant la naissance. Pour de rares maladies, on dispose de moyens qui permettent d'éviter à une personne de passer du statut de sujet porteur à celui de personne malade. En l'absence de moyens efficaces contre la maladie, le seul objectif du test est de savoir si une personne est réellement menacée par un risque.

Ces différents axes de réflexion ont fait l'objet d'interventions au cours du séminaire du 11 mai 2000 et ont été complétés par l'abord de points de vue psychologique et philosophique. Hormis des motifs médicaux limités, c'est surtout la quête d'une connaissance de son avenir qui peut inciter chacun de nous à réclamer des tests dès lors que les laboratoires de biotechnologie les mettent sur le marché en nombre de plus en plus grand. Force est de constater que le revers de la diffusion de ces tests et donc son caractère inacceptable nous renvoient aux discriminations génétiques désormais possibles dans le monde du travail comme pour les assurances. Actuellement, le pouvoir prédictif des tests s'avère restreint. Mais qu'en sera-t-il dans l'avenir ?

- [Page precedente](#)
- [Page 1/2](#)
- [Page suivante](#)

Partager sur :

- [Facebook](#)
- [Twitter](#)
- [LinkedIn](#)
- [Imprimer cet article](#)
- [Enregistrer en PDF](#)

Sommaire