

Marcel J. Mélançon

Philosophe, professeur chercheur en bioéthique à l'Université du Québec à Chicoutimi
Directeur du Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec (GÉNÉTHIQ)

(1999)

“À l'ère génomique: Le dépistage génétique et la gestion de l'information génétique”

Un document produit en version numérique par Jean-Marie Tremblay, bénévole,
professeur de sociologie retraité du Cégep de Chicoutimi

Courriel: jean-marie_tremblay@uqac.ca

Site web pédagogique : <http://www.uqac.ca/jmt-sociologue/>

Dans le cadre de: "Les classiques des sciences sociales"

Une bibliothèque numérique fondée et dirigée par Jean-Marie Tremblay,
professeur de sociologie au Cégep de Chicoutimi

Site web: <http://classiques.uqac.ca/>

Une collection développée en collaboration avec la Bibliothèque
Paul-Émile-Boulet de l'Université du Québec à Chicoutimi

Site web: <http://bibliotheque.uqac.ca/>

Politique d'utilisation de la bibliothèque des Classiques

Toute reproduction et rediffusion de nos fichiers est interdite, même avec la mention de leur provenance, sans l'autorisation formelle, écrite, du fondateur des Classiques des sciences sociales, Jean-Marie Tremblay, sociologue.

Les fichiers des Classiques des sciences sociales ne peuvent sans autorisation formelle:

- être hébergés (en fichier ou page web, en totalité ou en partie) sur un serveur autre que celui des Classiques.
- servir de base de travail à un autre fichier modifié ensuite par tout autre moyen (couleur, police, mise en page, extraits, support, etc...),

Les fichiers (.html, .doc, .pdf, .rtf, .jpg, .gif) disponibles sur le site Les Classiques des sciences sociales sont la propriété des **Classiques des sciences sociales**, un organisme à but non lucratif composé exclusivement de bénévoles.

Ils sont disponibles pour une utilisation intellectuelle et personnelle et, en aucun cas, commerciale. Toute utilisation à des fins commerciales des fichiers sur ce site est strictement interdite et toute rediffusion est également strictement interdite.

L'accès à notre travail est libre et gratuit à tous les utilisateurs. C'est notre mission.

Jean-Marie Tremblay, sociologue
Fondateur et Président-directeur général,
LES CLASSIQUES DES SCIENCES SOCIALES.

Cette édition électronique a été réalisée par Jean-Marie Tremblay, bénévole, professeur de sociologie au Cégep de Chicoutimi à partir de :

Marcel J. Mélançon

Philosophe, professeur chercheur en bioéthique à l'Université du Québec à Chicoutimi
Directeur du Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec (GÉNÉTHIQ)

“À l'ère génomique : Le dépistage génétique et la gestion de l'information génétique”.

Un article publié dans *Les enjeux sociaux et éthiques du projet Génome humain : de la conscience à la responsabilité*. Actes du colloque organisé dans le cadre de l'ACFAS, par la Société de recherche en orientation humaine, sous la direction de Yves Brissette., pp. 12-15. Montréal : Les Éditions du SROH, 1999, 55 pp.

[Autorisation formelle accordée par l'auteur le 27 septembre 2008 de diffuser toutes ses publications dans Les Classiques des sciences sociales. Cette autorisation a été reconfirmée le 30 mars 2012.]



Courriel : marcel_melancon@uqac.ca

Polices de caractères utilisée :

Pour le texte: Times New Roman, 12 points.

Pour les citations : Times New Roman, 12 points.

Pour les notes de bas de page : Times New Roman, 10 points.

Édition électronique réalisée avec le traitement de textes Microsoft Word 2008 pour Macintosh.

Mise en page sur papier format : LETTRE US, 8.5'' x 11''

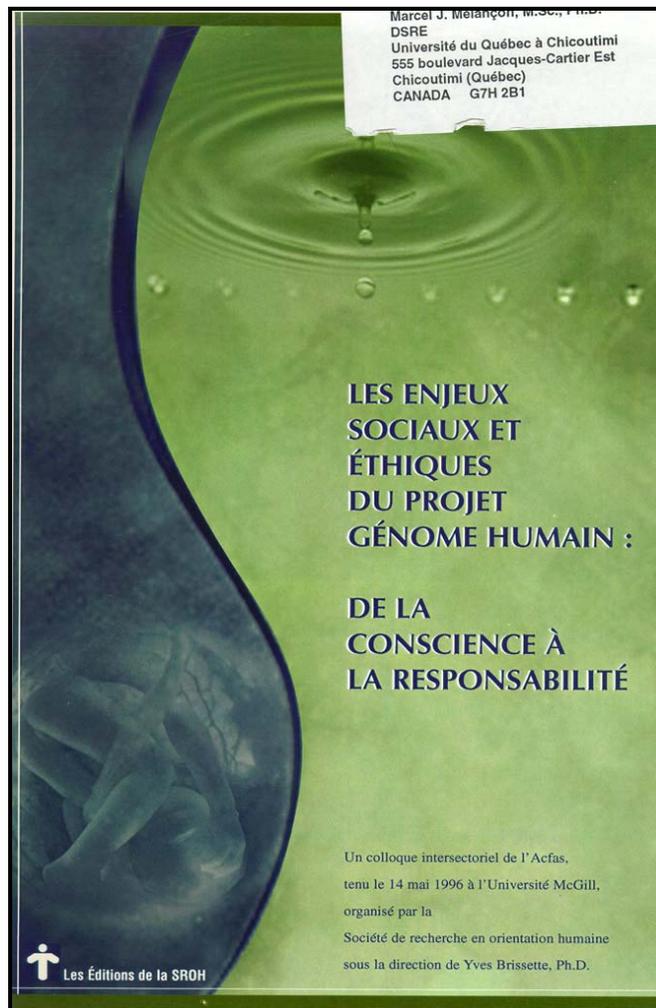
Édition numérique réalisée le 7 juin 2012 à Chicoutimi, Ville de Saguenay, Québec.



Marcel J. Mélançon

Philosophe, professeur chercheur en bioéthique à l'Université du Québec à Chicoutimi
Directeur du Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec (GÉNÉTHIQ)

“À l'ère génomique: Le dépistage génétique et la gestion de l'information génétique”



Un article publié dans *Les enjeux sociaux et éthiques du projet Génome humain : de la conscience à la responsabilité*. Actes du colloque organisé dans le cadre de l'ACFAS, par la Société de recherche en orientation humaine, sous la direction de Yves Brissette., pp. 12-15. Montréal : Les Éditions du SROH, 1999, 55 pp.

Table des matières

Introduction

1. Le dépistage et l'information génétiques
2. La gestion de l'information génétique
3. Quelques pistes pour une saine gestion du savoir génétique

Références

Marcel J. Mélançon

Philosophe, professeur chercheur en bioéthique à l'Université du Québec à Chicoutimi
Directeur du Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec (GÉNÉTHIQ)

“À l'ère génomique : Le dépistage génétique et la gestion de l'information génétique”.

Un article publié dans *Les enjeux sociaux et éthiques du projet Génome humain : de la conscience à la responsabilité*. Actes du colloque organisé dans le cadre de l'ACFAS, par la Société de recherche en orientation humaine, sous la direction de Yves Brissette., pp. 12-15. Montréal : Les Éditions du SROH, 1999, 55 pp.

Introduction

[Retour à la table des matières](#)

Pascal, scientifique et philosophe du XVIIe siècle, qualifiait l'être humain de "roseau pensant". Aujourd'hui, on pourrait considérer, tout en se gardant d'une vision réductionniste, que "l'être humain est de l'ADN pensant", programmé pour la connaissance, la rationalité et la liberté. Après avoir cartographié sa planète, il est maintenant en voie de cartographier l'infiniment grand, l'univers, et l'infiniment petit, son propre génome. Cette révolution génétique fait entrer l'histoire, au tournant du millénaire, dans l'ère génomique et dans l'ère du génodiagnostic.

Le programme international de cartographie et de séquençage du génome humain (projet HUGO) accélère l'acquisition des connaissances en génétique moléculaire et le développement de techniques non plus seulement *en dehors* ou *autour*, mais *dans* l'être humain lui-même. L'accroissement de ce savoir et de ce pouvoir, en soi moralement et socialement positifs, soulève cependant des enjeux éthiques importants, à la fois aux plans personnel et social. En effet, ce pouvoir et ce savoir donneront, d'une part, la possibilité d'intervenir de plus en plus auprès des individus, des familles et des populations (dans un but thérapeutique ou non

thérapeutique) et, d'autre part, ils placeront les individus et les couples à risque face à des choix et à des dilemmes cruciaux (par exemple, continuer ou arrêter une gestation). Ces enjeux appellent à la conscience et à la responsabilité (Leclerc et collègues, 1993), comme le souligne le thème du colloque multidisciplinaire d'aujourd'hui, et comme le soulignait un autre colloque tenu sur le même thème et à la même Association, il y a cinq ans. Plusieurs choses ont évolué depuis lors, notamment la publication de la première carte du génome humain par une équipe française (Cohen et collègues, 1993).

À l'occasion de ce colloque de 1991, on soulevait un certain nombre de ces enjeux dont les actes témoignent (Mélançon et Lambert, 1992). La présente communication, forcément trop brève, en retiendra deux qui se sont majorés depuis cinq ans, qui sont brûlants d'actualité, et dont l'impact ne fera que s'accroître d'ici le nouveau millénaire et même au-delà. Ce sont la gestion individuelle et la gestion sociale de l'information génétique issue des dépistages et des tests génétiques. En fait, il s'agit plutôt du même enjeu à deux volets, puisqu'ils sont inter-reliés dans la protection des valeurs et des personnes face au progrès des sciences et techniques biomédicales dans le secteur de la génétique.

1. Le dépistage et l'information génétiques

[Retour à la table des matières](#)

Rappelons, d'entrée de jeu, la nature respective du dépistage génétique et de l'information génétique.

1.1 Le dépistage génétique

Le dépistage génétique (Mélançon et collègues, 1993) (la communication précédente du Dr De Braekeleer en a exposé les divers types), est un acte médical qui s'impose en génétique humaine puisqu'il fait partie, dans le domaine de la santé publique ou individuelle, de la médecine curative, préventive, voire prédictive. Il consiste à identifier, dans les macro- ou dans les micro-populations, des individus

atteints d'une anomalie génétique, ou susceptibles de l'être, ou susceptibles d'en être porteurs et de transmettre ce gène mutant à leur descendance.

Depuis cinq ans, la cartographie et le séquençage de plusieurs gènes ont permis de développer des tests génétiques pour le diagnostic de plusieurs génopathies. On peut déjà et on pourra désormais, de plus en plus, savoir, ne pas savoir, ou refuser de savoir sa propre condition génétique à l'endroit de certaines maladies pour lesquelles on est à risque. En sachant ou en refusant de savoir, on prend certains risques tant au plan individuel, que familial et social.

Le désir de savoir l'avenir avant qu'il n'advienne et de connaître s'il sera faste ou néfaste, est une constante dans l'histoire humaine, sinon un désir inhérent à l'esprit humain. Depuis la haute Antiquité, on a tenté de décoder l'avenir dans les entrailles des bêtes, le vol des oiseaux ; la divination a fait vivre plusieurs devins, depuis la Pythie de Delphes (Ve s. A.C.) jusqu'aux cartomanciennes et aux rédacteurs d'horoscopes dans le journal du matin. La chronologie a changé, la méthodologie et le degré de certitude de prédiction aussi. La marge d'erreur de la biochimie qui lit dans les gènes est plus faible que celle de la voyante qui lit dans sa boule de cristal...

1.2 L'information génétique

Une seconde distinction doit être établie pour faire ressortir l'acuité de notre propos, à savoir la différence entre la nature de l'information génétique et la nature d'autres types d'information.

D'abord, l'application du concept d'"épidémiologie" à la génétique médicale peut prêter à confusion. Certains discours laissent parfois entendre qu'on pourrait éradiquer certaines maladies héréditaires par des programmes de dépistage systématique obligatoires, comme on a enrayé la variole à coups de vaccinations massives et mondiales, ce qui est utopique en génétique [13] humaine (Mélançon et De Braekeleer, 1996).

Ensuite, le mode de transmission de la maladie, et surtout la nature de l'information obtenue, sont radicalement différents en épidémiologie infectieuse et en épidémiologie génétique.

Dans le premier cas, la maladie se transmet par contagion et s'arrête avec le décès de l'individu porteur du virus ou de la bactérie. Dans le second cas, la maladie se transmet par hérédité de génération en génération. Ici, l'information obtenue n'implique pas seulement l'individu concerné, mais aussi sa famille nucléaire et étendue, de même que les générations précédentes et suivantes. En effet, l'analyse de l'ADN d'une personne atteinte d'une maladie héréditaire dans une famille rend tous ses tiers parents à risque de la même maladie (selon des probabilités différentes d'après le type de maladie), en vertu des liens génétiques qui unissent cette famille. Ceci peut avoir des conséquences imprévues pour ces personnes. Ainsi, quelqu'un peut consentir à se soumettre à un test génétique et, sans le savoir, divulguer des informations touchant d'autres membres de sa famille qui les ignorent ou qui ne voudraient peut-être pas qu'elles soient révélées. L'information génétique est donc de nature différente de celle des autres données médicales qui ne concernent que l'individu lui-même, et elle devrait mériter un traitement différent, notamment dans les conditions d'accès au dossier médical.

2. La gestion de l'information génétique

[Retour à la table des matières](#)

Abordons maintenant la seconde partie de l'exposé : la gestion de l'information génétique. Il est certes présomptueux de prétendre circonscrire le problème dans le cadre de la brève période de temps allouée pour cette présentation. Voici cependant quelques indications ou points de repère pour le débat d'aujourd'hui, lesquels, d'après le programme de la journée, seront approfondis dans d'autres communications.

2.1 La gestion individuelle du savoir génétique : l'impact sur le sens de l'existence

Il faut d'abord parler de la gestion individuelle du savoir, entendant par là la façon dont les personnes vont réagir et se comporter, dans l'éventualité d'un diagnostic positif, face au savoir sur leur condition génétique : l'individu est porteur

asymptomatique pour une maladie qui va s'exprimer tôt ou tard dans sa vie. La littérature scientifique comporte de nombreuses études qui démontrent toute une variété de réactions et de choix, qui se greffent autour des axes du savoir et du refus de savoir, avec les dilemmes personnels et interpersonnels auxquels ils peuvent donner lieu.

Un tableau de ces choix et dilemmes est déjà présenté dans des études publiées pour une maladie autosomique dominante, paradigmatique à ce point de vue, la chorée de Huntington (Mélançon, 1991), qui est une maladie héréditaire incurable dans l'état présent de la médecine. Il va de soi qu'un diagnostic négatif rassure l'individu : il n'exprimera pas la maladie. Mais un diagnostic positif correspond à l'annonce d'une peine capitale qui sera exécutée aux environs de la quarantaine. Il peut donner lieu à des ajustements dans le style de vie, dans la reproduction, dans la profession, la vie familiale, etc. Dans tous les cas, il a un impact indéniable sur le sens de l'existence et oblige à gérer l'existence différemment. - Question : *est-il bon de savoir des années à l'avance qu'on sera atteint d'une maladie pour laquelle il n'existe pas de traitement ?* La réponse n'est pas simple, elle varie d'après les individus, selon qu'ils envisagent la situation pour eux-mêmes ou pour leur descendance.

Pour d'autres types de maladies génétiques, formulons de façon interrogative les décisions auxquelles sont déjà ou seront confrontés les individus. Que fera le couple sachant que leur fœtus est atteint d'une maladie (avec ou sans traitement) telle la fibrose kystique (maladie autosomique récessive), ou l'hémophilie (maladie liée au sexe) ? Et si leur futur enfant était susceptible de développer la schizophrénie à la fin de l'adolescence ? ou tel type de cancer parce qu'il en porte le gène de susceptibilité (gène sain mais fragile qui, en inter-agissant avec l'environnement, déclenche une maladie) ?

Et que dire des tests de dépistage des porteurs hétérozygotes (Mélançon, 1994), déjà disponibles pour plusieurs maladies récessives, dont la fibrose kystique ou, très récemment, la tyrosinémie ? Un porteur hétérozygote est un individu (homme ou femme) qui porte le gène défectueux en simple copie. Il n'est pas malade et ne le sera jamais. Il a cependant 50 % des chances de léguer son gène à ses enfants. Nous avons conduit une étude (Mélançon et Gagné, 1994) auprès de quelque 240 jeunes adultes des deux sexes, de niveau collégial, au Saguenay qui est considéré comme une région à risque pour la fibrose kystique notamment.

Environ 70 % voudraient savoir s'ils sont porteurs ; parmi eux, la raison majeure se rapportait, dans une proportion de 85 %, à la reproduction. Parmi les quelque 28 % qui ne voudraient pas savoir, la raison majeure invoquée était l'inquiétude (crainte pour l'estime de soi, l'emploi, l'assurance, le partenaire, etc.). L'un et l'autre groupe, qu'il veuille ou non savoir initialement, une fois placé devant le savoir positif ("je suis porteur") aurait besoin de services d'aide et de suivi. Une étude belge (Welkenhuysen et collègues, 1996) arrive à des conclusions semblables aux nôtres (Mélançon et De Braekeleer, 1996). Voilà comment de jeunes populations, entre autres, réagissent face à la connaissance de leur génome.

Une nouvelle philosophie de la vie surgira des diagnostics génétiques, obligeant les individus à s'adapter [14] face aux savoirs nouveaux. La société devra faire de même, ce qui nous amène à la section suivante.

2.2 La gestion sociale de l'information génétique : vers un nouveau contrat social ?

Un autre enjeu majeur, au plan éthique et social, déjà soulevé depuis une dizaine d'années dans les écrits scientifiques, a pris une ampleur accrue depuis cinq ou six ans. Il s'agit de l'impact possible des informations génétiques sur deux valeurs jugées fondamentales en médecine et en démocratie, à savoir le respect de la confidentialité et de la vie privée, de la vie professionnelle et sociale des individus à risque de maladies héréditaires.

La vie privée est le prolongement de la personne. Comparativement à la vie professionnelle ou sociale, qui est d'ordre public, elle concerne l'intimité de la vie d'un individu, à savoir les données issues de sa vie personnelle, conjugale ou familiale. La confidentialité, pour sa part, a trait au caractère secret des informations obtenues dans le cadre de la profession médicale, en vertu du contrat moral et légal qui lie le soignant au patient, informations qui ne peuvent être transmises que lorsque le patient y consent ou lorsque la loi oblige à leur divulgation.

Des facteurs nouveaux vont nous amener, comme société, à gérer différemment ces informations et à réaménager nos rapports sociaux face aux maladies héréditaires ou génétiques. Ce sont :

- la multiplication des tests génétiques et leur fiabilité,
- l'accroissement du nombre des maladies détectables,
- la multiplication des fichiers médicaux et des banques de données informatisées,
- les études multicentriques et les échanges inter-banques,
- les partenariats de recherche entre des universitaires et des compagnies privées,
- les recherches menées par des compagnies à but lucratif,
- l'accès au dossier médical consenti par un sujet, et pouvant conduire à la divulgation d'informations sur des parents,
- le financement étranger d'études québécoises en génétique humaine,
- l'exportation d'ADN ou de matériel biologique hors du pays,
- etc.

La connaissance de la présence d'une maladie héréditaire, même chez un asymptomatique, peut conduire à de la discrimination sur une base génétique dans les secteurs suivants : la profession (embauche, promotion, etc.), l'assurance (refus, surprimes, échanges d'informations entre les compagnies), l'école (choix de carrière, de concentration), les institutions financières (prêts, affaires, etc.), la fonction publique, le futur conjoint, voire la famille elle-même (découvertes fortuites telles l'insémination, la non paternité, un génotype XYY, etc.). La divulgation accidentelle de ces informations génétiques, la circulation et les échanges de ces informations, le stockage de l'ADN, peuvent avoir un impact majeur sur la vie de certaines gens. Quelqu'un peut, directement ou indirectement, donner des informations sur d'autres membres de sa famille, comme l'a démontré un jugement de cour au Saguenay (*Affaire Audet c. L'Industrielle-Alliance*, 1990).

3. Quelques pistes pour une saine gestion du savoir génétique

[Retour à la table des matières](#)

Ce court exposé est destiné à alimenter la discussion dans ce colloque multidisciplinaire. Il ne s'agit pas d'y proposer des recommandations fermes, telles celles qui sont issues de longues discussions et argumentations dans les rapports de comités, nationaux ou autres, d'évaluation des technologies biomédicales. Il s'agit plutôt de suggérer certaines balises pour une saine gestion individuelle et sociale de l'information génétique.

- L'État devrait privilégier, là où ils s'imposent, les dépistages génétiques restreints aux micro-populations ou aux familles à risque, plutôt que de mettre sur pied des programmes de dépistages dans les macro-populations.
- L'État devrait continuer d'assumer le fardeau génétique lié aux maladies héréditaires, et refuser les pressions pouvant s'exercer pour renvoyer les coûts à l'assurance privée.
- L'État devrait adopter une législation (comme la Belgique récemment) pour refuser l'utilisation des tests génétiques aux fins d'assurances.
- L'État devrait veiller à ce qu'on ne constitue pas de fichiers génétiques de population, fichiers où les données nominales seraient couplées à l'ADN des individus et des familles, fichiers qui permettraient en outre de faire de l'inférence génétique à partir des généalogies familiales informatisées.
- L'État devrait exclure les compagnies d'assurance de l'accès au dossier génétique des individus ; celles-ci devraient adopter une éthique de la solidarité et non de la discrimination génétique, et partager avec l'État le poids financier lié aux maladies héréditaires (Mélançon et collègues, 1991).

- Le dossier clinique d'un individu pourrait être distinct de son dossier génétique, puisque celui-ci implique sa famille en vertu de la solidarité génétique.
- Des organismes de surveillance et de protection, tels la Commission d'accès à l'information, la Commission des droits de la personne, la Commission pour la protection de la vie privée, etc., sont de plus en plus nécessaires en matière de cueillette et de stockage d'informations génétiques sur les individus et les familles, ainsi que d'accès à ces données.
- Des comités *ad hoc* (Comité consultatif en génétique humaine, 1994) devraient périodiquement évaluer l'impact de la recherche, de l'expérimentation et des autres activités en génétique humaine.

Bref, on devrait accompagner les progrès en génétique médicale, les encadrer par des règlements, voire des législations, pour protéger cette information génétique.

Nous devons certes progresser en génétique humaine. La génétique moléculaire jouera un rôle prépondérant dans la médecine curative, préventive, voire prédictive, du siècle à venir.

Ses percées ont cependant des impacts indéniables sur les citoyens. Elles nous obligent, comme société, à un nouvel aménagement du contrat social où les rapports sociaux devront tenir compte du fait que nous devons être collectivement solidaires face à l'imperfection génétique que nous ne pourrions jamais évacuer du bassin génique humain. À défaut cette solidarité morale et sociale, nous pourrions voir se développer, entre autres réalités, une nouvelle inégalité sociale basée sur la discrimination entre les porteurs de "bons" et de "mauvais" gènes.

Il faut gérer ce progrès en évaluant la science génétique et les technologies qui en découlent et en protégeant la vie privée des personnes et familles aux prises avec des maladies héréditaires.

Références

[Retour à la table des matières](#)

AFFAIRE AUDET c. L'INDUSTRIELLE ALLIANCE, 1990. Province de Québec, District de Chicoutimi, Cour supérieure, No 150-05-000241-887.

COHEN D., CHUMAKOV I., WEISSENBAACH J., 1993. "A first-generation physical map of the human genome." *Nature*, vol. 366, pp. 698-699.

COMITÉ CONSULTATIF EN GÉNÉTIQUE HUMAINE, 1994.- Rapport du Comité consultatif en génétique humaine. Ministère de la Santé et des Services Sociaux, Québec.

LECLERC B., MÉLANÇON M. J., NOOTENS S., GAGNÉ, R., 1993.- "Cartographie et séquençage du génome humain : pour une éthique de la solidarité et de la responsabilité ". *Journal International de Bioéthique*, vol. 4, no 4, pp. 289-292.

MÉLANÇON M.J., 1991.- "Les marqueurs génétiques : les dilemmes éthiques du savoir/non-savoir sur la condition génétique pour les personnes atteintes ou à risque". In : *Histoire d'un génome*. G. Bouchard et M. De Braekeleer, édés. Sillery (Québec), Les Presses de l'Université du Québec, pp. 543-587.

MÉLANÇON M.J. et LAMBERT R.D., édés., 1992. *Le génome humain. Une responsabilité scientifique et sociale*. Québec, Les Presses de l'Université Laval, 177p.

MÉLANÇON M.J., DE BRAEKELEER M., LECLERC B., GAGNÉ R., 1991.- "The ethics of genetic testing for insurance purposes : Ethics of genetic solidarity or ethics of genetic exclusion ?". *Assurances*, vol. 59, pp. 223-233.

MÉLANÇON M.J., LECLERC B., GAGNÉ R., 1993. "Dépistage systématique", in : *Les mots de la bioéthique. Un vocabulaire encyclopédique* (G. Hottois et M.-H. Parizeau, édés.). Bruxelles, De Boeck-Westmael ; Montréal, ERPI, pp. 121-126.

MÉLANÇON M.J., 1994.- "Le dépistage des porteurs sains de gènes récessifs : considérations éthiques ». In : Bioéthique et génétique : une réflexion collective (M.J. Mélançon éd.). Chicoutimi (Québec), Les Éditions JCL, pp. 23-31.

MÉLANÇON M.J., GAGNÉ R., 1994. "Cystic fibrosis carrier screening : Perceptions and attitudes revealed in young college-level students at risk." American Journal of Human Genetics , vol. 55 (3), Supplement, # 1724.

MÉLANÇON M.J., DE BRAEKELEER M., 1996.- "Adolescents' attitude towards carrier testing for cystic fibrosis." European Journal of Human Genetics. (Submitted).

WELKENHUYSEN M., et al., 1996."Adolescents' attitude towards carrier testing for cystic fibrosis and its relative stability over time." European Journal of Human Genetics, vol. 4, pp. 52-62.

Fin du texte