

## Fiche : Éthique et génétique médicale

*Hello tout le monde ! Voici enfin la fiche sur l'éthique génétique. Désolé pour le temps qu'elle a mis à sortir, j'ai été retardé plusieurs fois. On est proche du concours, je me suis dit que ça sera quand même mieux pour vous de relire cette fiche rapidement plutôt que de vous refaire toute la ronéo.*

*J'ai pas mal changé le plan pour enlever ce qui se répétait, et il n'y a pas les dates que vous pouvez retrouver sur une autre fiche sur le fofo ! Sur ce, bonne lecture, bon courage pour la fin !!*

### Introduction

- **Définition de l'éthique** : L'éthique est une **science morale**, qui nous fait réfléchir sur la façon **d'agir au mieux**. C'est une discipline philosophique pratique (action) et normative (règles)
- Les applications potentielles de la génétique médicale soulèvent des **interrogations éthiques** :
  - **La technologie** : elle évolue rapidement, il est de plus en plus dur d'établir une **frontière** entre le diagnostic et la recherche
  - **La dimension familiale** : les résultats de génétiques peuvent avoir des **retentissement sur la famille** contrairement aux autres spécialités où l'on exerce une médecine individuelle.
  - **La dérive de l'eugénisme** : il faut faire attention à ne pas tomber dans une potentielle **normalisation de l'être humain** surtout dans le cadre de **DPN** ou de **DPI**. Aujourd'hui, les lois de bioéthique en France ne sont absolument pas des lois qui poussent à l'eugénisme. Le maximum est fait pour qu'il n'y ait pas de dérives.
- Les conséquences **éthiques** et **psychologiques** sont importantes en génétique. C'est pourquoi faut connaître les **grands principes d'éthique** afin d'avoir une **utilisation mesurée et réfléchie** de ces tests.
- C'est important de savoir mettre en œuvre la **réglementation** en vigueur. Cela permettant de mettre en place des **lois de bioéthique** et des décrets d'application en France.

### I) Principes éthiques et caractéristiques des examens

#### A) Principes généraux

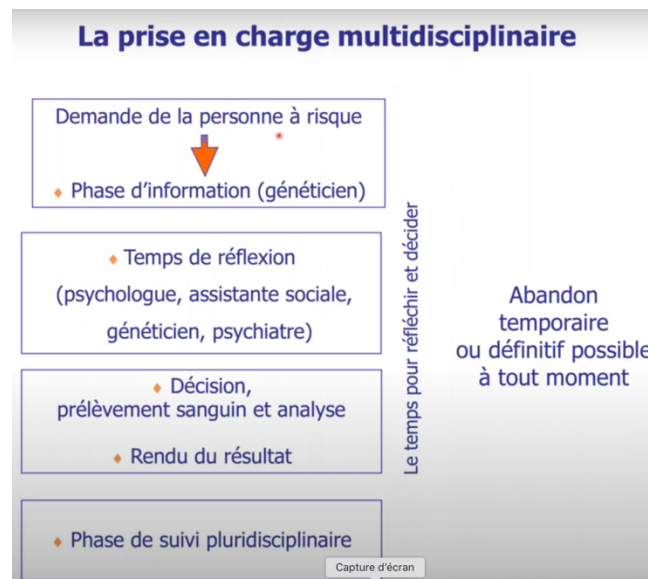
- Il faut appliquer les principes d'éthiques généraux : **Autonomie / bienfaisance / non-malfaisance / justice**
- **++++ En génétique la priorité est toujours la primauté de l'individu et l'intérêt de la famille. Il faut toujours penser à l'utilité clinique pour le sujet ou sa famille++++**. On ne fait pas de test si le patient n'en tire aucun bénéfice individuel, ou dans l'intérêt des tiers familiaux. Il faut qu'il y ait un bénéfice de mesure préventives ou curatives immédiates.
- Cependant on peut aussi réaliser des tests à **fins judiciaires** (lois encadrant ces tests), ou de **recherches scientifiques** (lois spécifiques)
- **Les laboratoires** habilités à réaliser des test de génétiques ont une autorisation / label via les **Agences Régionales de Santé (ARS)**. Pas tous les labos peuvent réaliser des tests génétiques.
- De la même manière, **les biologistes** ont besoin d'une formation supplémentaire ainsi que d'un agrément donné par l'**Agence de la Biomédecine** pour réaliser des tests génétiques.

## B) Avant le test

- **LE CONSENTEMENT :**

- Il doit être **éclairé, libre et écrit +++**
- Le médecin doit donner des **explications détaillées** sur la nature + Indication de l'examen
- L'information doit être appropriée et adaptée au **niveau de compréhension** de l'individu
- **Il est spécifique d'une maladie unique +++**
- Le médecin doit demander l'autorisation de conserver un échantillon dans une DNA thèque
- Les personnes incapables de consentir sont d'autant plus protégées (mineurs / personnes âgées / handicapés )
- Si le consentement n'est recueilli correctement il peut être sanctionné par le **code pénal**, jusqu'à 1 an d'emprisonnement et 15 000 € d'amende
- Un papier doit attester que le patient est bien consentant, il doit être **signé** par le patient lui-même ou son représentant légal si la personne ne peut pas signer

- Le patient a le droit de réaliser le test mais de **ne pas être tenu au courant des résultats**
- La réalisation d'un test doit être suivie par prise en charge personnalisée et par une démarche de conseil génétique.
- La **confidentialité et la vie privée** sont au maximum **respectés (même s'il y a cette dimension familiale)**
- La prise en charge est **multidisciplinaire** : il faut prendre le temps nécessaire pour réfléchir et décider en ce qui concerne la personne à risque



## C) Réalisation des tests

- On peut réaliser les tests sur une personne **symptomatique** ou **asymptomatique**
- Les examens réalisés sont des examens de **cytogénétiques** (maladies chromosomiques) ou de **biologies moléculaire** (maladies géniques). On peut étudier une **mutation précise** dans un **gène précis** et aussi **balayer tout un gène, plusieurs gènes et le génome entier**
- Ces réglementations s'appliquent pour les maladies géniques **constitutionnelles +++** c'est à dire les maladies génétiques qui ont un retentissement familial car la maladie se transmet à la descendance.

## D) Après le test / les résultats

- **Seul le prescripteur est habilité à rendre le résultat ++. Le laboratoire ne doit envoyer les résultats qu'au médecin qui a demandé le test ++**
- Le patient est tenu **d'informer les membres de sa famille** si les mentionnent une anomalie génétique grave, susceptibles de mesures de prévention ou de soins.
- **MAIS : on ne transmet jamais l'information gratuitement ++ !** Uniquement en cas de bénéfices directes pour la famille. Il y a un encadrement juridique depuis 2011 qui définit le devoir d'information de la parentèle.
- Cependant il y a une **dérogation possible à la règle du secret** lorsque que le patient ne peut pas ou ne veut pas informer lui-même sa famille. Le médecin porte alors connaissance à la famille de l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner et les invite à se rendre à une consultation de génétique, sans dévoiler ni le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, ni l'anomalie génétique, ni les risques qui lui sont associés. On est dans le cas de situations compliquées.
- Les médecins sont très souvent en **conflit** permanent entre ces notions éthiques :
  - Comment **respecter** la confidentialité du patient et le devoir d'information à la famille ?
  - Comment **concilier** l'intérêt de la personne et l'intérêt de sa famille ?
- Le médecin doit donner une **explication claire et détaillée des résultats**
- Un **accompagnement psychologique** doit être envisagée dans tous les cas
- Les **INCIDENTALS FINDINGS** :
  - C'est lorsque **l'on trouve des résultats qu'on ne cherchait pas**.
  - Si le fait de ne pas révéler ces informations au patient pourrait lui être nuisible car il peut bénéficier de **mesures préventives et/ou curatives** : alors le médecin peut être amené à révéler ces informations.
  - Si ce n'est pas le cas : **on ne révèle pas d'informations supplémentaires** et inutiles au patient

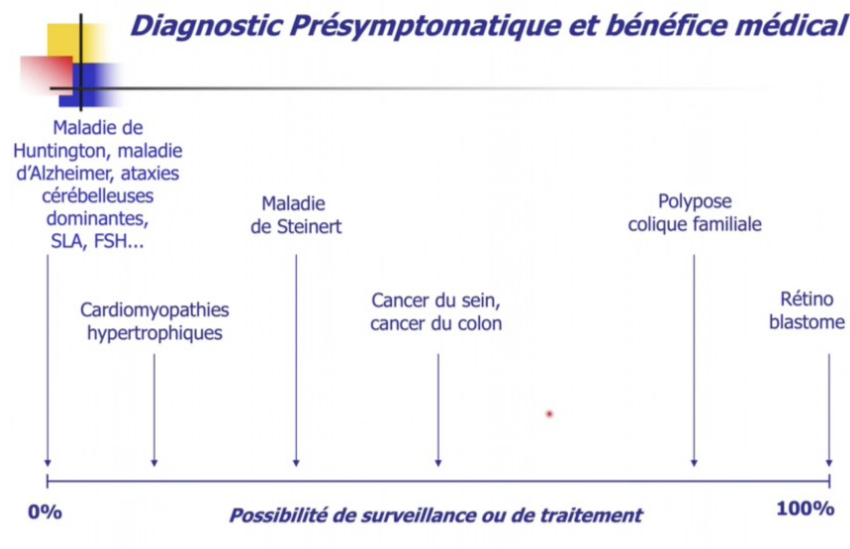
## II) Dépistage et prédiction en génétique

---

- **Médecine prédictive** : démarche médicale cherchant à déterminer en avance quelle maladie apparaîtra chez un individu totalement asymptomatique, totalement sain ou à **priori saine**. **On tend vers une médecine personnalisée**
- La **CHORÉE DE HUNGTON** :
  - C'est une maladie **neurodégénérative**, à révélation tardive et qui se traduit par un déclin auditif et une démence
  - C'est une **maladie autosomique dominante à pénétrante complète**
  - Si la personne est atteinte il a **une chance sur deux** de la transmettre à ses enfants
  - C'est une maladie à **fort déterminisme génétique**
- Aujourd'hui **peu de maladies sont à fort déterminisme génétique** comme la chorée de Huntington

- Le **BÉNÉFICE MÉDICAL** +++ :

- En parlant de la **possibilité de surveillance** ou de **traitement**
- Pour la maladie de Huntington, le **bénéfice est nul** car il n'y a pas de traitements ou de moyen préventif pour retarder la maladie
- La maladie de Alzheimer est dans la majorité des sporadiques mais certains cas sont familiaux. Cependant le bénéfice médical est **aussi nul**
- De la même manière la plupart des cancers sont des cas sporadiques mais un petit pourcentage familiaux
- C'est le cas de la polypose colique familiale. Mais ici le **bénéfice très important** car surveillance régulière par coloscopie
- Le bénéfice médical est une **échelle** qui va de **0 à 100%** donnée à un temps t (parce que si demain on trouve un moyen de prévention pour la chorée de Huntington par exemple, son bénéfice médical ne sera plus nul)



### III) Encadrer le dépistage avant la naissance

- **Diagnostic pré-natal (DPN)** = Il s'agit de détecter avant la naissance, sur un **foetus in utero**, une affection d'une particulière gravité et de pouvoir proposer aux parents de **soigner** l'enfant à naître, de les aider à se **préparer** à l'accueillir ou de **réaliser une IVG**
- **Diagnostic pré-implantatoire (DPI)** = identifier les embryons sains au cours d'une **FIV** avant implantation de l'embryon
- Dans le cas maladie **incurable** d'une **particulière gravité** (ex : maladie autosomique récessive que les deux parents sont porteurs), et où le couple a déjà eu plusieurs interruption médicale de grossesse, on peut proposer un DPI
- On vérifie si les embryons sont **malades ou non** et on implante dans l'utérus de la mère que des embryons qui ne sont **pas porteurs des mutations familiales**
- Ce sont des **situations extrêmement compliqué** aujourd'hui encore sur le plan technique mais aussi sur le plan éthique (dérives eugénistes)

*C'est tout pour cette fiche ! Bon courage les gars c'est la fin tenez bon ! Vous allez kiffer vos vacances, elles vont être tellement mérités qu'elles vont avoir une saveur incroyable ! J'ai kiffer vous accompagner pendant ce semestre ! J'espère vous voir en P2 pour vous rencontrer réellement !*