

Ethique et génétique

1° Définition :

Le **conseil génétique** est un acte médical qui se situe dans le **cadre familial**.

Il consiste à **évaluer la probabilité qu'une maladie héréditaire, déjà survenue sur un ou plusieurs membres d'une famille, se reproduise chez un autre membre de cette famille (= récurrence)**

Le conseil génétique a donc pour objectifs :

- de **préciser le risque de récurrence** d'une maladie génétique.
- d'**essayer de faire une prévention** de ces risques de récurrence.

2° Consultants :

- => Les **personnes confrontées au risque de transmission d'une maladie ou infection qui peut être héréditaire**. Ces personnes sont en majorité des couples en bonne santé qui ont déjà un enfant avec une maladie génétique.
- => Les **personnes atteintes d'une maladie génétique** qui s'inquiètent du risque de transmission de leur maladie à leur descendance.
- => Les **personnes qui ont un ou plusieurs apparentés atteints d'une maladie réputée héréditaire (antécédents familiaux)** et qui se posent la question du risque qu'ils ou que leurs enfants soient atteints.

3° Démarche du conseil génétique

1) Diagnostic très précis de la maladie en cause

=> mode de transmission ?

Il est impossible de faire un quelconque conseil génétique sans la **connaissance de la maladie en cause** :

Il faut que le généticien :

- constitue un dossier documenté
- fasse exécuter des examens complémentaires/investigations
- parfois demande l'avis d'un expert de la maladie en cause

=> Mais souvent l'individu est inaccessible.

Il peut persister un doute et le conseil génétique ne doit alors être donné que sous réserve d'une possible confusion diagnostique.

2) Arbre généalogique

=> lien consultant / malade ?

=> risque à priori (%)

Double objectif :

- rechercher chez les autres membres des équivalents de la maladie dans les antécédents familiaux pour établir la généalogie entre le consultant et le malade.

- On peut alors donner le risque à priori qui tient compte de la maladie et donc de son mode de transmission et du lien de parenté entre le consultant et le malade.
Mais parfois ce nombre est impossible à établir.

3) Apport de la biologie moléculaire

- => mutation à identifier chez le malade et à rechercher sur le consultant
- => risque définitif : + ou -

Si le gène de la maladie est connu et accessible, il faut rechercher chez le ou les sujets atteints l'anomalie génétique responsable (le ou les mutations), on va donc connaître la **mutation causale**.

Une fois identifiée, on la recherche chez le consultant pour définir son propre **statut de la maladie**.

La présence ou l'absence de mutations peut donner un conseil génétique non plus chiffré mais sous forme d'une certitude : OUI ou NON

4° Définitions de quelques termes :

1) Diagnostic présymptomatique :

- => C'est faire ce diagnostic **avant que la maladie ne se manifeste**
- => Concerne essentiellement les **maladies à révélation tardive**
- => Il répond par OUI ou NON à la question : "Quel est le risque que je développe la maladie?"
- => Il permet donc de faire une **prévention** si possible

2) Diagnostic prénatal :

- => C'est faire le diagnostic **avant la naissance de l'individu**
- => Il permet de faire une certaine prévention chez le malade
- => Lorsque l'enfant a un risque important de développer la maladie, on peut faire une recherche des mutations causales par un prélèvement foetal le plus précoce possible => réponse OUI ou NON
- => Si OUI, on peut proposer une IVG car maladie grave ou incurable

3) Diagnostic préimplantatoire :

- => C'est faire le diagnostic sur l'oeuf fécondé avant qu'il ne soit réimplanté à la mère.
- AVANTAGE : évite un diagnostic prénatal et donc une IVG
- INCONVENIENT : Il faut avoir recours à une procréation artificielle

5° Quels sont les problèmes de nature éthique rencontrés ?

1) Les problèmes liés à la nature même de l'ADN

=> L'étude de l'ADN de toute cellule nucléée permet l'identification précise d'un individu c.a.d de son **empreinte génétique**

Cet ADN peut servir à titre d'expertise judiciaire mais aussi dans des affaires civiles : Filiation

=> ADN = **matériel facilement accessible**

=> ADN = **molécule relativement stable**

Il se dégrade peu, des prélèvements qui n'étaient pas prévus initialement à l'analyse génétique peuvent être utilisés.

Certains tissus se prêtent à l'analyse même après le décès.

=> L'ADN peut être **amplifié** (séquence par séquence à partir d'un petit échantillon)

=> L'ADN peut être **stocké sous forme congelée**

=> L'ADN peut être **immortalisé sous forme vivante** dans des cellules transformées qui ont la capacité de se diviser à l'infini : **Lignée Lymphoblastoïde**

Toutes ces caractéristiques imposent un certain nombre de **règles** :

Il faut à chaque fois informer le patient de ces données et permettre au patient de garder un contrôle des opérations.

Ainsi la pratique de toute analyse génétique impose d'avoir recueilli avant toute intervention le **consentement libre et éclairé du patient** : tout doit être expliqué au patient et signé, 3 ordres de faits sont à retenir :

a) Dire que l'étude génétique **portera uniquement sur le gène de la maladie**.

Cependant, si d'autres études s'avèrent indispensables, l'accord du patient sera réclamé.

Le prélèvement ne peut servir dans un cadre non médical judiciaire.

b) Les infos qui accompagnent le prélèvement doivent être transmises sur fichiers déclarés à la **CNIL**

Ces infos doivent rester accessibles au patient.

c) Dire au patient qu'il reste propriétaire de son ADN et qu'il peut en exiger la restitution ou la destruction.

2) **Problèmes qui attirent au caractère familial des investigations**

=> Par la **nécessité d'avoir accès à des apparentés** qui n'ont formulé aucune demande particulière pour eux même.

=> Par l'identification d'une maladie génétique au sein des familles étudiées d'apparentés à risques potentiel n'ayant formulé aucune demande particulière

Ces infos ne peuvent leur être transmises que par le consultant.

=> Par le **caractère confidentiel et personnel des résultats** des examens menés dans une famille.

=> Par les **demandes d'investigation formulées par des parents pour leurs enfants mineurs** (il y a une loi : "en dehors des cas de maladies où il existe une prévention, le diagnostic présymptomatique n'est pas permis) car cela peut porter préjudice à l'individu (assurance ...) et l'enfant peut leur reprocher.

3) **Diagnostic présymptomatique** :

- doit apporter un **bénéfice direct au consultant** (prévention)

- ne doit pas **nuire aux intérêts sociaux** du consultant (emploi, assurance...)

Diagnostic prénatal problème lié à la nature du handicap :

- faible

- potentiel

- tardif