

Ethique et génétique Médicale.

Cours de la Ronéo 6, nouveau cours de génétique. Fiche résumée des points importants.

1-Le cadre législatif / la loi :

La génétique est une discipline médicale qui **évolue** sans arrêt, il convient de l'encadrer. Elle a des conséquences **individuelles** (patient mais aussi praticien) **et sociétales**. Les lois respectent l'éthique (= science **morale**). L'éthique est **philosophique** (réflexion), **pratique** (action) et **normative** (règles).

- Lorsqu'on pose un diagnostic, il ne faut pas faire de la recherche médicale : il faut rester dans le cadre de la pathologie recherchée. (**médecine et recherche sont 2 domaines différents**).
- Un diagnostic génétique influe sur le reste de la famille. La médecine génétique devient une **médecine familiale**.
- Les techniques de diagnostic prénatal peuvent dériver vers de l'**Eugénisme**.

+++On parle des maladies **génétiques constitutionnelles** (transmises et non acquises) : les maladies génétiques qui se transmettent **pas** l'étude des modifications génétiques dans un Cancer)+++

++On crée **des lois de bioéthique et des décrets**++
Les lois de bioéthiques résultent **de débats interdisciplinaires** et avec le ccne.

Première loi en **1994** pour permettre plus de pratique en génétique en garantissant : (4)
-respect du **corps et des dons**.
-encadrement de la **PMA et des DPN** pour éviter l'eugénisme

1^{ère} révision en **2004** car trop de progrès techniques :
-interdit le **clonage**, la recherche **sur l'embryon et cellules embryonnaires** SAUF dérogation par l'ABM

2nd révision de **2011** pour **PMA et dons d'organes**.

3^{ème} révision **2019** : **accès pour la famille** aux informations génétiques si proche décédé ou incapable d'exprimer sa volonté.

Lois du **6 août 2004** et loi du **7 juillet 2011** : encadrement de la **prescription** d'examen génétiques.

Ces lois donnent 2 arrêtés :

Arrêté du **27 mai 2013** : règles de **bonne pratique** (qui prescrit, pourquoi, information, consentement, annonce résultats)

Décret du **20 juin 2013** : règles **d'information du patient**

(Mémo : 1^{ère} loi : CDPD-> corps, don, pma, dpn.

1^{ère} révision : tout sur l'embryon sauf DPN

2nd révision : PD-> pma, don

Puis dans l'ordre chronologique : la prescription est une bonne pratique lorsque le patient est informé tout comme sa famille.->règles prescription ,bonne pratique, information du patient, accès famille)

2-Les principes éthiques :

4 principes éthiques : **Autonomie, bienfaisance, non malfaisance, justice** (distributive)/équité.

Respect de la primauté de l'individu et de sa famille (leurs intérêts).

Respect du droit à l'information et au conseil.

- Seul le prescripteur peut informer le patient et communiquer le résultat (**pas le laboratoire**)

Il faut l'informer de son droit de rester dans l'ignorance.

+++L'information est **loyale, claire et adaptée**.
Le consentement est libre, éclairé et écrit.+++

Le consentement est libre (pas de pression), éclairé (information),révocable à tout moment, spécifique d'une maladie et écrit du patient ou responsable légal.

- > une absence de consentement peut être sanctionné d'un an d'emprisonnement et de 15 000€ d'amende.

Tout test s'accompagne d'un bénéfice préventif ou curatif immédiat au résultat. -> utilité du test.

Le patient a le droit de ne pas connaître les résultats de son test (changement d'avis, test pour sa famille).

Si le patient prend connaissance de résultats graves pour sa famille il faut informer les membres de la famille concernés (mais seulement si la famille peut en tirer un bénéfice). **Possibilité que le médecin informe la famille sans mentionner qui a réalisé le test.**

Ethique et génétique Médicale.

Le médecin délivre une attestation d'information du patient dont une copie est gardée dans le dossier médical.

Autorisation des **laboratoires par les ARS** (Pour les DPN notamment) et **agrément par l'ABM pour les biologistes.**

Confidentialité du test au maximum pour éviter la discrimination et la stigmatisation.

Les tests ont 3 buts : diagnostic médical, judiciaire et recherche scientifique.

Si un patient accepte qu'on conserve un échantillon (DNA thèque) il peut à tout moment demander la destruction de cet échantillon.

On oriente toujours un patient malade vers une équipe de prise en charge/ un centre précis.

Les **Incidental findings** : découverte fortuite d'autres informations que celles recherchées par l'examen. -> la loi n'est **pas** en faveur du dévoilement sauf si possibilité de prévention ou conséquences grave possibles, toujours avec consentement du patient. Principe du colloque singulier : Cas par cas décidé par le médecin.

3-Dépistage et médecine prédictive:

Prédiction des maladies chez les générations futures/ les sujets apparemment sains.

La **chorée de Huntington** : Maladie **neurodégénérative**, révélation tardive, déclin de l'audition, démence.

Autosomique **dominante** (1chance/2 de transmettre aux enfants si malade) et **pénétrance complète.**

→ Maladie à fort déterminisme génétique et peu influencé par l'environnement.

PAS de test pré-symptomatique chez un mineur sur demande parentale. Il faut attendre la majorité. On demande une prise en charge pluridisciplinaire du patient avec un temps de réflexion encadré par

des psychologues/psychiatres/assistantes sociales et/ou le généticien.

Majorité des maladies d'Alzheimer et cancers sont sporadiques avec quelques cas familiaux rares. Moins 10% de cancers du poumon familiaux. Polypose colique familiale qui donne des cancers peut être l'objet de mesures préventives via des coloscopies régulières -> intérêt du diagnostique.

Danger des tests génétiques en libre accès, par des labos privés sur internet, ou qui se généralisent pour le prénatal/ néonatal/ pré-implantatoire.

Le diagnostic Pré-implantatoire est utilisé dans le cadre d'une maladie autosomique **récessive**. Il permet d'incuber des embryons de parents porteur chacun d'un allèle pathologique et de réaliser un examen génétique sur les **cellules ES totipotentes** des embryons. Puis on implante seulement les embryons sains.

Etre un médecin ce n'est pas seulement être un technicien...

Fin !

(Courage à tous pour le confinement, j'espère que vous n'êtes pas touché par le Covid. Gardez le cap et restez bien focus sur votre objectif. Essayer de tirer profit de la situation en travaillant bien vos cours et en faisant pleins de DM/annatuts/annales c'est primordial ! Alors on s'accroche ce sera bientôt fini !)