



HAL
open science

Tests génétiques

Thomas Delafosse, Simon Liu

► **To cite this version:**

Thomas Delafosse, Simon Liu. Tests génétiques : Entre réglementation et éthique, une adaptation nécessaire. Sciences de l'Homme et Société. 2015. hal-01651246

HAL Id: hal-01651246

<https://minesparis-psl.hal.science/hal-01651246>

Submitted on 28 Nov 2017

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

Tests génétiques :

entre réglementation et éthique, une adaptation nécessaire

Un mémoire du Corps des Mines par :

Thomas Delafosse (thomas.delafosse@mines.org)
Simon Liu (simon.liu@mines.org)

Juillet 2015

Résumé :

Le séquençage du matériel génétique a généré dès ses débuts de nombreux questionnements éthiques. Des réglementations ont très vite germé à différentes échelles.

L'UNESCO a ainsi affirmé la volonté mondiale de respecter les Droits de l'Homme en matière de génétique. Le Conseil de l'Europe a rédigé des textes plus contraignants dans la même perspective. La France a, quant à elle, statué de manière beaucoup plus radicale en interdisant toute activité en matière de tests génétiques sauf à des fins judiciaires, de recherche ou rentrant dans un cadre médical fortement réglementé.

Cependant à l'heure de la mondialisation et de l'internet, la baisse du coût des technologies de séquençage a rendu possible un business inédit : celui de la vente directe aux consommateurs de tests génétiques, remettant par la même occasion au goût du jour plusieurs enjeux éthiques : protection des données génétiques, impact psychologique, interprétation des résultats...

Les Français, de plus en plus attirés par ces tests aux promesses multiples (et parfois mensongères), commencent à se laisser tenter par des tests proposés à l'étranger et à entrer dans l'illégalité. Face à ce phénomène grandissant, il nous semble important de réfléchir à des évolutions réglementaires, tant à un niveau supra-national pour assurer la protection de tous les consommateurs, qu'à un niveau français, où un encadrement intelligent nous semble préférable à une interdiction que nous n'avons pas les moyens de faire respecter. Le présent document comprend plusieurs propositions en ce sens, avec 3 volontés majeures : améliorer la protection de l'individu, rendre le système français plus efficace et éduquer la population.

Nos recommandations face à l'évolution des tests génétiques

Protéger l'individu :

Mettre en place des textes internationaux plus contraignants

Assouplir pour mieux encadrer :

Autoriser certaines ventes directes aux consommateurs afin de pouvoir mieux les encadrer

Éduquer :

Renforcer les connaissances en génétiques des médecins généralistes et de la population française

Sommaire :

Introduction	4
I. Des enjeux éthiques importants, aboutissant à des réglementations diverses	6
a. Qu'est-ce qu'un test génétique ?	6
i. Quelques rappels de génétique humaine	6
ii. Génétique moléculaire	7
iii. Les différentes catégories de tests génétiques	9
1. Les tests à but médical	9
2. Les tests pharmacogénétique	10
3. Les tests d'identification	10
4. Les tests récréatifs	11
b. Les enjeux éthiques associés	11
i. L'enjeu de l'information et de l'interprétation des tests	11
ii. Le problème de la discrimination	14
iii. Le consentement	16
iv. La protection de l'intimité	16
c. Les réglementations qui en sont nées	16
i. En France	16
ii. Dans le monde	18
1. Dans les autres pays	18
2. Réglementation à l'échelle européenne	21
3. Texte au niveau mondial	23
II. Les progrès technologiques et l'actualité nécessitent une évolution réglementaire	25
a. De nouveaux acteurs, en contact direct avec leurs utilisateurs	25
b. Une actualité regorgeant de nouvelles utilisations des tests génétiques	28
c. Une facilité d'accès qui oblige à repenser notre réglementation	31
III. Nos propositions pour une nouvelle réglementation protégeant mieux les usagers	34
a. Propositions européennes	39
b. Assouplir la réglementation française	39
Conclusion	46
Annexes	47
Bibliographie complémentaire	47
Liste des personnes rencontrées	48
Remerciements	49

Introduction :

L'aventure du séquençage de l'ADN commence dès la fin des années 1970 avec l'obtention de premières courtes séquences, et a abouti, en 2003 au séquençage complet du génome humain. Dans le même temps, les progrès en génétique nous ont permis de comprendre de mieux en mieux comment ces séquences régissaient le vivant. Face aux problèmes éthiques déjà soulevés par les utilisations possibles de ces nouvelles données, différentes mesures ont été prises tant au niveau international que national dans les années 1990 et le début des années 2000.

Pour autant, les enjeux éthiques liés à l'interprétation des séquences d'ADN ne sont pas tous encore bien cernés, et sont remis au goût du jour par des avancées technologiques très récentes. La baisse spectaculaire du coût du séquençage du génome (passant de quelques millions à quelques centaines de dollars, comme illustré par le diagramme ci-dessous), couplée aux possibilités apportées par internet apporte en effet son lot de nouveaux acteurs qui sortent du cadre habituel des réglementations existantes, et appellent à de nouvelles réponses. En particulier, ces dernières années ont vu l'apparition d'une multitude d'entreprises proposant des tests génétiques directement au consommateur, en s'affranchissant de toute cadre médical, et utilisant internet pour partager les résultats des analyses commandées.

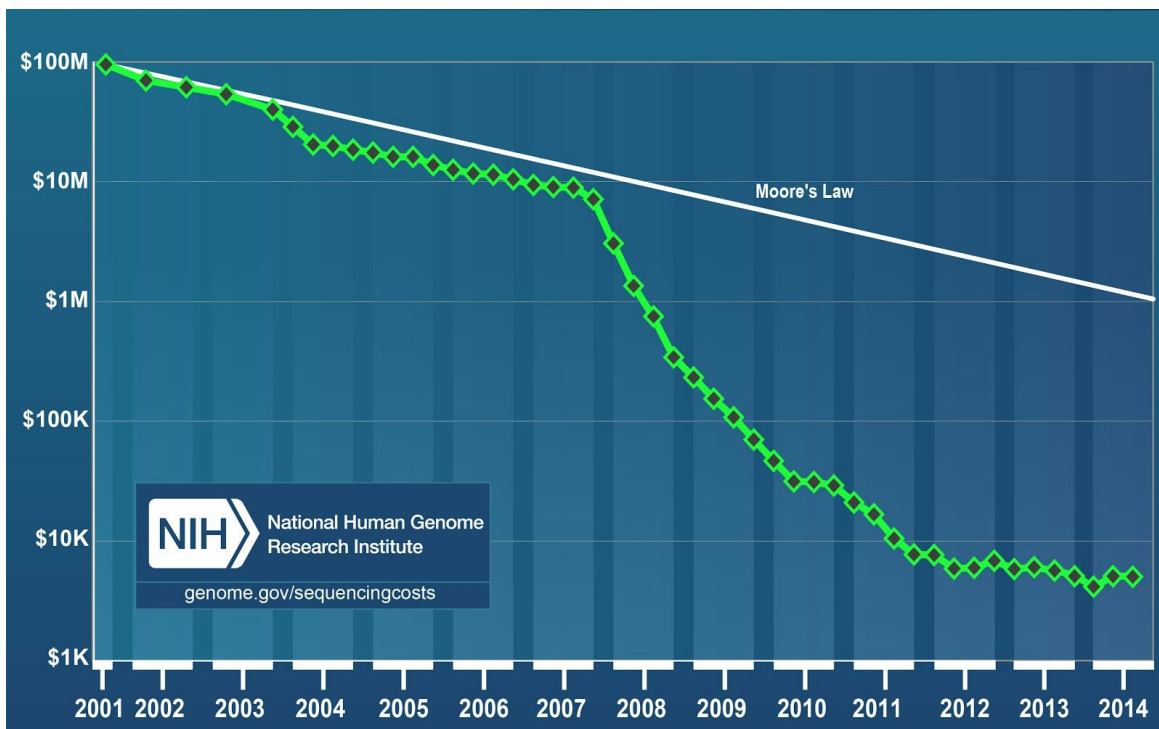


Fig. 1 : Évolution du coût de séquençage d'un génome entier

C'est ce constat qui nous a conduit à ce mémoire, et à tenter d'imaginer quelles réponses pouvaient être apportées à cette nouvelle problématique. Avant de présenter les propositions que nous faisons en ce sens, nous commencerons par détailler dans une première

partie l'état actuel de la réflexion éthique et des réglementations auxquelles cette dernière a abouti. Puis, dans un second temps, nous nous attacherons à montrer pourquoi les évolutions récentes de la technique et des industries ont rendu ces réglementations incomplètes, voire même parfois caduques. Enfin, nous détaillerons donc les réponses que nous avons imaginées, sous la forme d'une douzaine de propositions. Bien que nous ayons essayé de rendre celles-ci le plus réaliste possible, nous avons bien conscience que leur mise en place pourrait se révéler complexe, et que d'autres solutions pourraient être tout aussi adaptées. Aussi, notre but ici n'est pas tant de montrer les changements précis qui doivent être effectués, que d'introduire le débat en montrant la nécessité de changer les choses et de proposer des pistes de réflexion en ce sens.

I. Des enjeux éthiques importants, aboutissant à des réglementations diverses.

Afin de mieux cerner le sujet, il convient d'approfondir les problématiques éthiques liées aux tests génétiques et d'étudier les réponses réglementaires qui y ont été apportées. Pour pouvoir aborder ces thèmes sans ambiguïté, commençons par quelques brefs rappels sur les tests génétiques.

a. Qu'est-ce qu'un test génétique ?

i. Quelques rappels de génétique humaine

Toutes les cellules qui constituent le corps humain ont besoin de protéines pour fonctionner. Ces protéines, qui sont des enchaînements de maillons élémentaires appelés acides aminés (il en existe 22 différents), ont des rôles très divers et peuvent notamment contribuer à la structuration de la cellule, réaliser une fonction métabolique ou encore inhiber ou catalyser une réaction.

La fonction exacte d'une protéine est déterminée par l'enchaînement précis des acides aminés la constituant. L'information déterminant cette suite est stockée dans la cellule, plus précisément dans une molécule d'ADN (pour Acide DésoxyriboNucléique), contenue dans les chromosomes (au nombre de 23 paires chez l'homme), eux-mêmes situés dans le noyau cellulaire de toutes nos cellules, comme représenté sur le schéma ci-dessous.

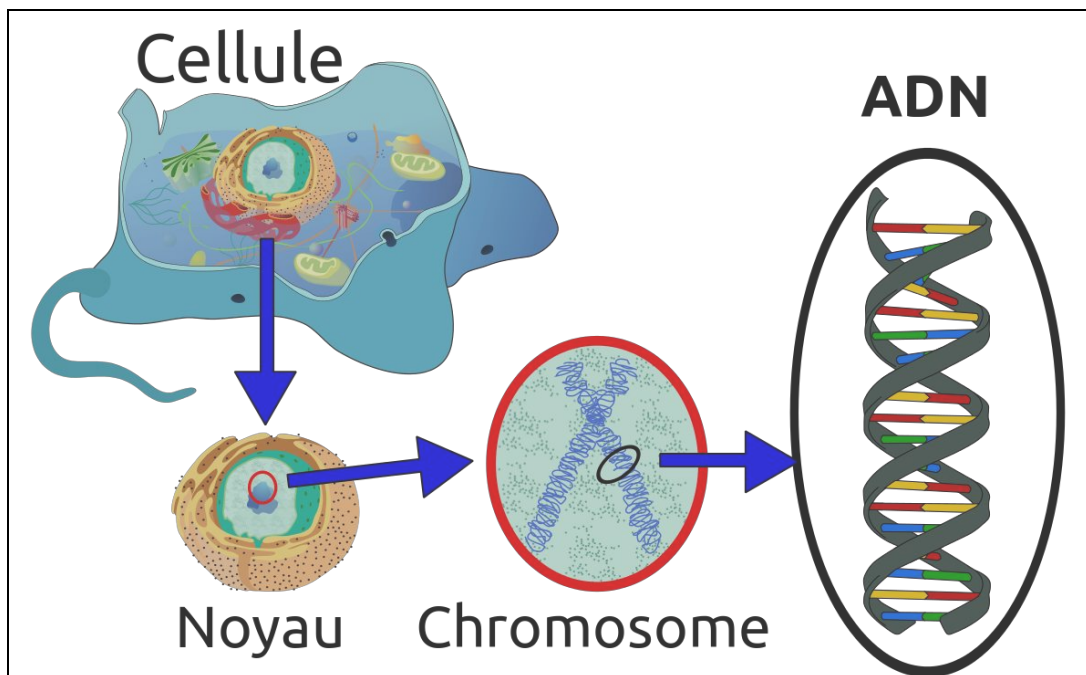


Fig. 2 : Localisation de l'ADN dans une cellule eucaryote.

Cette molécule d'ADN est constituée d'un enchaînement de bases azotées qui peuvent être de 4 types différents (Adénine, Thymine, Guanine et Cytosine, que l'on désigne généralement par les lettres A, T, G et C). La suite de ces bases constitue une sorte de texte à 4 lettres, appelé information génétique et qui spécifie une grande partie des instructions nécessaires à la bonne production des protéines cellulaires.

La compréhension de cette information génétique ainsi que des mécanismes cellulaires complexes qui mènent à la synthèse des protéines est donc clé dans l'analyse du fonctionnement du corps humain.

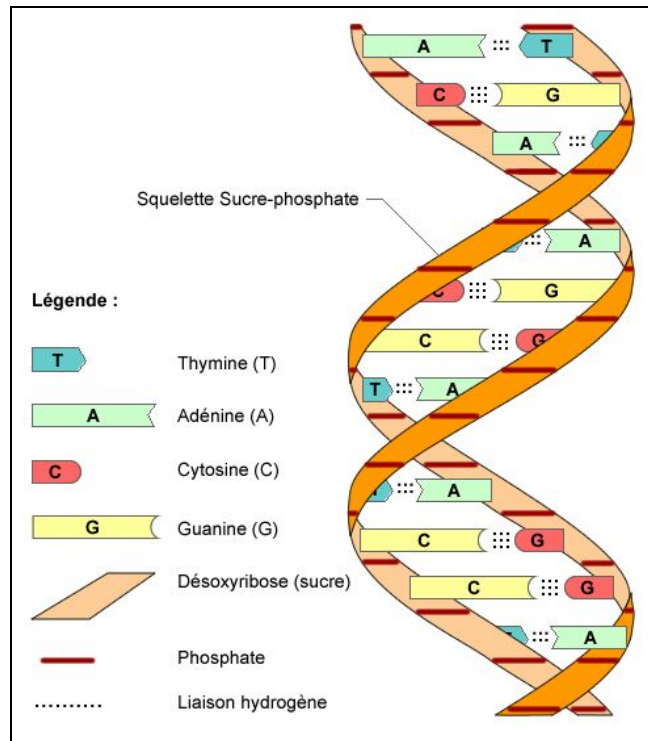


Fig. 3 : Schéma d'une hélice double brin d'ADN.

ii. Génétique moléculaire

Une branche de la génétique, la génétique moléculaire (à distinguer de la cytogénétique qui étudie la structure des chromosomes constitués d'ADN), va donc s'intéresser de près à la traduction de cette information génétique en protéine.

Dans ce cadre-là un test génétique a pour but d'analyser l'information génétique en deux étapes. La première étape, le séquençage, va consister en une simple transcription des bases azotées (qui comme nous l'avons vu, forment l'équivalent d'un texte écrit avec quatre lettres différentes) contenues dans la molécule d'ADN. Cette molécule aura préalablement été extraite d'un échantillon biologique contenant des cellules de l'individu séquencé (un prélèvement sanguin ou salivaire suffit par exemple). Dans un second temps, les algorithmes de bioinformatique prennent le relais et tentent d'interpréter cet enchaînement brut de 4 lettres : il s'agit de repérer les zones qui codent effectivement pour des protéines (encore appelées

gènes¹), de reconstituer l'enchaînement des acides aminés qui constituent ces protéines et éventuellement de comprendre la fonction ou le dysfonctionnement éventuel (pathologique ou non) de la protéine.

En France de nombreux laboratoires autorisés permettent de réaliser des tests génétiques. La figure 4, extraite du rapport d'activité² 2011 de l'Agence de la biomédecine (qui est l'agence régulant entre autres les activités de génétique humaine) en présente une cartographie à l'échelle nationale. En 2013, les quelques 229 laboratoires ayant eu une activité de génétique postnatale ont réalisé plus de 429 000 analyses de génétique moléculaire³. Ce nombre d'analyses est par ailleurs en permanente croissance depuis 2009, comme le montre la courbe donnée en figure 5.

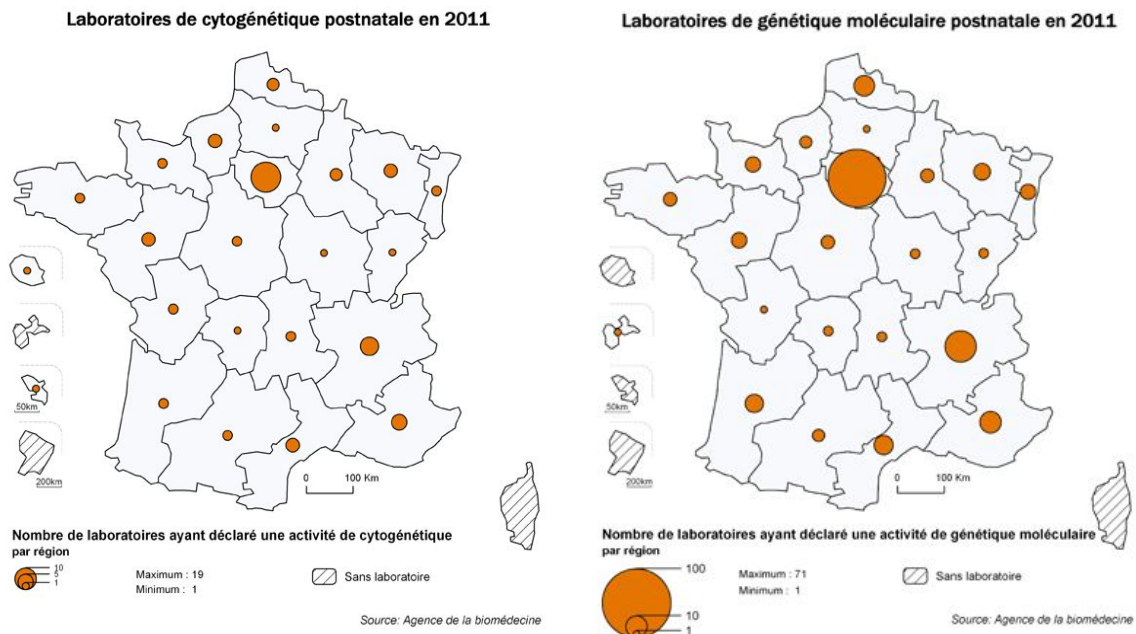


Fig. 4 : Cartographie des laboratoires de cytogénétique et de génétique moléculaire postnatale en France en 2011

¹ L'ensemble des gènes d'un individu s'appelle génome.

² [Rapport d'activité 2011 de l'Agence de Biomédecine](#)

³ [Rapport d'activité 2013 de l'Agence de Biomédecine](#)

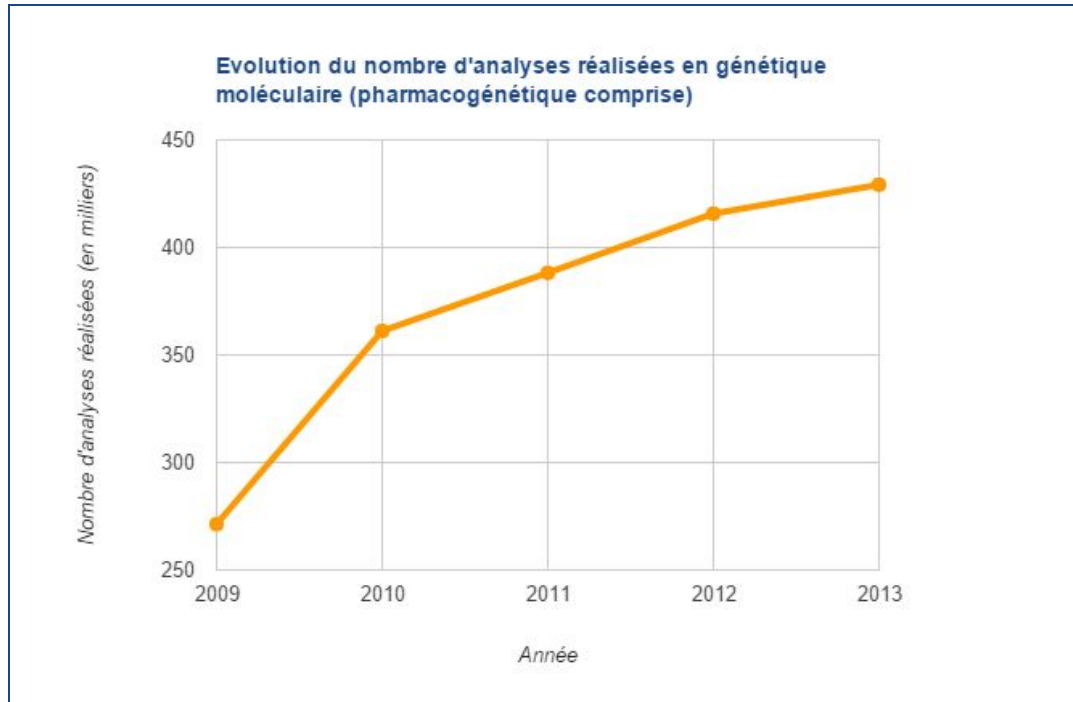


Fig. 5 : Évolution du nombre d'analyses de génétique moléculaire réalisées dans les laboratoires français entre 2009 et 2011 (Source : Rapports d'activité de l'Agence de Biomédecine)

iii. Les différentes catégories de tests génétiques


Derrière le terme de test génétique se cache encore un grand nombre de réalités. Car si nous avons vu que tous les tests comportaient un séquençage et une analyse, la finalité de cette dernière étape peut être très variable. Pour pouvoir mieux distinguer les différents tests existants par la suite, nous allons ici les ranger dans plusieurs catégories et sous-catégories en fonction de leur finalité. Nous en profitons pour introduire une signalétique que nous reprendrons dans nos propositions afin de permettre au lecteur de repérer facilement à quels tests celles-ci s'adressent.

1. Les tests à but médical




Comme leur nom l'indique, les tests à but médical tentent d'identifier les facteurs génétiques qui peuvent avoir un impact sur la santé de la personne testée. Ils consistent en une analyse du génome d'un individu afin d'y repérer des mutations génétiques⁴ et les éventuelles pathologies qui y sont liées.

⁴ i.e. les modifications dans l'enchaînement des bases azotées dans un gène donné par rapport à la version la plus courante du gène dans la population.

Parmi ces tests, d'autres distinctions sont encore possibles. Si ceux-ci sont effectués avant la naissance (sur un embryon ou un fœtus), on parlera de tests prénataux⁵ . A

contrario nous parlerons de tests postnataux lorsqu'ils sont réalisés après la naissance .

Une autre différence entre ces tests tourne autour du lien de causalité entre le gène et la pathologie étudiée. Si le gène est directement responsable de l'apparition de la pathologie, son

étude se fera par un test qualifié de diagnostic⁶ , alors que si le gène est seulement responsable de prédispositions à certaines maladies, on aura affaire à un test dit prédictif⁷



2. Les tests pharmacogénétiques





Une deuxième grande catégorie de tests génétiques est celle des tests pharmacogénétiques : ce sont ceux qui sont évoqués dans le cadre de la médecine dite personnalisée. Ces tests visent à appréhender l'impact du génotype d'un individu sur sa réponse à un traitement médicamenteux. Cela permet notamment de pouvoir mieux cibler les médicaments utilisés pour une chimiothérapie par exemple.

3. Les tests d'identification



Cette troisième catégorie de tests a pour but de caractériser un individu à partir de son information génétique en en exploitant certaines propriétés.

Ainsi les tests de filiation  utilisent le caractère héréditaire de l'information génétique pour établir un lien de paternité entre deux individus. L'unicité de l'information

génétique, quant à elle, permet d'effectuer des identifications judiciaires  (sur des scènes de crime par exemple).

⁵ Et même plus précisément de test préimplantatoire dans le cas d'un embryon. Les tests prénataux ont le plus souvent pour objectif de contrôler l'éventuelle transmission de maladies rares ou incurables des parents à l'enfant.


⁶ C'est souvent le cas des tests pour les maladies rares, comme la chorée de Huntington, qui sont souvent d'origine génétique.


⁷ On trouve parmi ces tests des tests de prédispositions au cancer du sein familial, au cancer du côlon, à la maladie d'Alzheimer, etc.



4. Les tests récréatifs



Enfin, les tests ne rentrant dans aucune des catégories précédentes, sont qualifiés de tests récréatifs ou de confort. Ces tests peuvent avoir ou non un impact sur la santé.

Parmi les tests récréatifs qui peuvent avoir un impact sur la santé , nous trouvons par exemple des tests proposant un coaching sportif ou nutritionnel personnalisé, basé sur les informations contenues dans votre ADN.

Et pour ceux qui n'ont pas d'impact sur la santé , les plus courants sont les tests de généalogie, mais comme nous le verrons plus loin des utilisations plus originales existent avec par exemple des tests de compatibilité amoureuse⁸ ou encore des tests "artistiques"⁹...

Enfin ces quatre grandes catégories de tests pourront toutes se décliner entre des tests en accès direct au consommateur , c'est-à-dire vendus sans passer nécessairement par un professionnel de santé (par internet notamment) et des tests effectués dans un cadre médical, prescrits par du personnel médical .

b. Les enjeux éthiques associés

Les tests génétiques, qui existent déjà depuis quelques années, touchent à l'intimité la plus profonde de chaque individu, à ses déterminants génétiques. C'est donc tout naturellement que ceux-ci ont soulevé de nombreux questionnements éthiques. Ceux-ci peuvent se répartir en plusieurs grandes catégories que nous nous efforçons de détailler ci-dessous.

i. L'enjeu de l'information et de l'interprétation des tests

L'asymétrie d'information entre ceux qui mettent en œuvre les tests et la personne diagnostiquée, ainsi que les incertitudes liées à l'état de l'art sont probablement à l'origine des enjeux éthiques les plus importants dans ce domaine (quel que soit le type de test, les tests à but médical étant néanmoins plus impactés).

Ceux-ci se présentent à différents niveaux. En amont de la réalisation du test se pose déjà le problème des causes qui le motivent, notamment lorsqu'il s'agit de la démarche d'un

⁸ Voir par exemple le site de rencontre [Singldout](#) qui utilise de tels tests pour vous aider à trouver votre partenaire idéal...

⁹ Voir par exemple [DNA 11](#) qui propose des "portraits" artistiques réalisés à partir de l'ADN de l'utilisateur.

individu qui en demande la réalisation sans que cela ait été indiqué dans un cadre médical. En effet, l'asymétrie d'information et la technicité de ces tests peuvent faire qu'un client se laisse tenter par la réalisation d'un test non justifié médicalement parlant. Il risque notamment d'être séduit par le discours commercial d'un charlatan qui, se cachant derrière une complexité scientifique factice, propose un service de mauvaise qualité. Et ce risque est d'autant plus grand que pour beaucoup d'usagers, les limites de la génomique actuelle sont mal connues, pouvant les laisser croire qu'il existe, par exemple, des gènes du "travail" ou de "l'agressivité". Ce mythe du déterminisme génétique, créé en partie par la vulgarisation des maladies monogéniques (qui répondent à la formule "à une maladie correspond un gène")¹⁰ rend donc les consommateurs plus enclins à croire aux promesses des vendeurs de tests.

Mais les enjeux se concentrent surtout en aval, lors de l'acquisition des résultats des tests. En dehors même de leur fiabilité, ces résultats posent problème aussi bien du point de vue de leur pertinence, de leur interprétation que de leur opportunité. En effet quelle pertinence donner à certains tests prédictifs lorsque l'état de l'art ne permet pas encore une compréhension totale des tenants et des aboutissants d'une pathologie partiellement liée à la génétique ? Quelle importance donner à une conclusion qui sera probablement amenée à évoluer avec la découverte de nouveaux facteurs (implication d'autres gènes, importance de certains facteurs environnementaux...) influençant l'analyse effectuée ? Que dire à l'usager lorsque le résultat d'une analyse ne permet pas de tirer des conclusions en l'état actuel de nos connaissances ? Car toutes les mutations d'un gène ne sont pas encore interprétables aujourd'hui et toutes les mutations ne conduisent pas nécessairement à une pathologie (et peuvent parfois s'avérer bénéfiques et même compenser d'autres mutations !). Enfin, comment présenter des résultats basés uniquement sur l'information génétique lorsqu'il est maintenant prouvé que l'épigénétique¹¹ a une grande importance dans l'expression des gènes ?

Et même lorsque ces questionnements éthiques sur la pertinence trouvent leur réponse dans des connaissances scientifiques solides, il se pose toujours, pour le patient, le problème de l'interprétation des résultats avec un bagage scientifique qui n'est pas nécessairement suffisant. Un test prédictif affirmera par exemple qu'une personne peut avoir 10% de chance de plus que la moyenne de la population de développer une certaine pathologie. Comment interpréter ce résultat si l'occurrence naturelle d'une telle pathologie est naturellement très faible (voir l'encadré ci-dessous) ? Quelle utilité a une telle information ?

¹⁰ C'est notamment le cas en France, où les programmes scolaires de génétique du secondaire s'arrêtent à ces cas simples.

¹¹ Ensemble des influences environnementales qui modifient l'expression des gènes et qui ne peuvent être détectées par un test génétique.

Encadré : Différentes façons d'interpréter un risque génétique :

Afin d'illustrer quelques valeurs statistiques¹² souvent utilisées dans les résultats de tests génétiques, étudions le cas de la maladie de Crohn, qui est une maladie inflammatoire chronique intestinale rare et multifactorielle.

Prenons l'exemple des Etats-Unis en 2009 où la prévalence de la maladie était d'environ 240¹³ chez l'adulte, c'est-à-dire qu'il y avait 240 personnes adultes atteintes de la maladie de Crohn pour 100 000 adultes américains en 2009.

Une étude¹⁴ tend à montrer qu'environ 35% des personnes atteintes de la maladie ont au moins une mutation sur les gènes NOD2/CARD15 contre 15% dans la population générale saine.

Ce qui nous donne le tableau suivant pour 100 000 américains adultes :

	Personnes malades	Personnes saines
Ont une mutation NOD2/CARD15	84	14 964
Ne présentent pas de mutation	156	84 796
Total	240	99 760

Basés sur ces nombres, plusieurs indicateurs existent :

- Valeur prédictive positive : correspond au ratio du nombre de personnes malades ayant une mutation par le nombre total de personnes présentant une mutation des gènes concernés. Ici cet indicateur vaut : 0.56%.
- Sensibilité statistique : correspond au pourcentage de personnes ayant la mutation parmi la population malade. Ici : 35%.
- Spécificité statistique : correspond chez les personnes saines au pourcentage de personnes ayant une mutation. Ici : 15%.
- Risque relatif : est égale au ratio du risque d'avoir la maladie en ayant la mutation (c'est-à-dire la valeur prédictive positive) par le risque d'être malade en n'ayant pas la mutation. Ici : 3.05.
- Différence de risque : est la différence entre le risque d'avoir la maladie en ayant la mutation et le risque d'être malade en n'ayant pas la mutation. Ici : 0.38%.

Nous voyons ici que le risque relatif peut être affolant pour une maladie qui finalement touche assez peu de personnes. Et ce type de résultats est d'autant plus complexe à analyser qu'ils sont sensibles à deux éléments ici : la classe de population visée et la prévalence. En effet calculer la probabilité de développer un cancer à la naissance ou après l'âge de 50 ans ne conduisent pas aux mêmes résultats.

Enfin la prévalence dépend de la durée de la maladie et donc de notre capacité à traiter la maladie. Si une maladie est rapidement mortelle, on peut donc se retrouver avec des prévalences très faibles dans la population alors que l'incidence (i.e. le nombre de nouveaux cas chaque année pour 100 000 personnes) peut être assez élevée.

¹² Pour simplifier, les intervalles de confiance des données statistiques ne sont pas pris en compte.

¹³ Source : <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3576554/>

¹⁴ Voir <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15142196>

L'opportunité de ces résultats se pose également lorsqu'ils concernent des maladies pour lesquelles aucun traitement (aussi bien préventif que curatif) n'existe, comme par exemple pour les tests estimant les prédispositions à développer la maladie d'Alzheimer. Et ce problème d'utilité de l'information est d'autant plus important que cette connaissance peut être un facteur anxiogène pour les personnes concernées.

À contrario de l'aspect anxiogène que peuvent revêtir certains résultats de tests génétiques, si un test affirme qu'une personne n'a pas de prédispositions à certaines maladies, on court le risque de voir cette personne faussement rassurée. On peut par exemple aisément imaginer qu'une femme, rassurée par sa faible probabilité de développer un cancer du sein, puisse négliger de faire de mammographies, alors que le risque existe toujours, et finisse éventuellement par développer cette maladie...

Enfin, les résultats d'une analyse génétique peuvent avoir des conséquences pour d'autres personnes que le seul individu testé ! Les lois d'hérédité du matériel génétique font que les proches du patient peuvent également être concernés par les résultats d'un test. La chorée de Huntington est un exemple de maladie génétique héréditaire particulièrement marquant : il s'agit d'une maladie incurable qui se déclare tardivement vers la quarantaine sous la forme d'une dégénérescence neurologique pouvant conduire à la mort. Les lois de la génétique font qu'une personne malade a une chance sur deux d'avoir transmis la maladie à chacun de ses enfants. Nous voyons donc bien les questions éthiques que de tels cas peuvent soulever. Est-il toujours opportun d'informer un proche ? Quel est l'impact psychologique si la maladie est incurable ? Comment s'assurer que ce dernier souhaite ou non être tenu au courant ? Quelle responsabilité s'il est décidé de ne pas l'informer ? Comment procéder s'il s'avère opportun de prévenir les proches et que le patient ne souhaite pas que d'autres personnes aient connaissance de sa maladie ?

Tous ces enjeux éthiques liés à l'information et à l'interprétation des tests génétiques nécessitent le plus souvent l'intervention d'acteurs du monde médical et de spécialistes en génétique qui permettent de réduire l'asymétrie d'information et peuvent jouer le rôle d'intermédiaire avec les proches lorsque cela est nécessaire.

ii. Le problème de la discrimination

Les tests génétiques font également planer le spectre de la discrimination. On peut citer différents exemples d'usage de l'information génétique ou des tests génétiques qui ont abouti à des controverses concernant leur aspect discriminatoire.

En 2005, la fameuse revue scientifique Science publiait un article¹⁵ prétendant avoir identifié des mutations génétiques responsables de l'augmentation du volume cérébral (et donc indirectement de "l'intelligence"). Mutations, qui, d'après les auteurs, se présentent plus rarement dans les populations africaines, qui seraient par conséquent moins brillantes

¹⁵ Article disponible [ici](#).

intellectuellement... Ces résultats, qui ont depuis lors été infirmés, montrent que les tests et les analyses génétiques peuvent malheureusement être utilisés à des fins racistes. De la même manière, James Watson, qui a reçu le prix Nobel en 1962 pour la découverte de la structure de l'ADN, a tenu des propos plus que discutables sur les africains, laissant entendre que ces derniers pourraient être moins "évolués" que les européens¹⁶...

Dans une moindre mesure, en 2007, l'amendement Mariani à la loi relative à la maîtrise de l'immigration, à l'intégration et à l'asile a soulevé un débat sur son aspect discriminatoire. En effet, cet amendement donnait la possibilité aux personnes demandant un visa dans le cadre d'un regroupement familial de pouvoir procéder à un test génétique de filiation.

Mais les plus grosses inquiétudes portent sur des cas moins extrêmes : que se passerait-il si les résultats d'un test génétique tombaient entre les mains d'un employeur ou d'un assureur ?

La crainte que notre information génétique devienne accessible à un employeur est fondée. Nous laissons des traces d'ADN un peu partout sur notre passage (cheveux, fragments de peau). Qu'est-ce qui empêchera, demain, un employeur peu scrupuleux de faire réaliser un test génétique à l'insu d'un candidat pour savoir si ce dernier risque de développer une maladie grave dans les années à venir ? voire même de rechercher un prétendu gène "du travail" ? Un candidat qui aurait eu des résultats "positifs" lors d'un test génétique pourrait même tenter de s'en prévaloir.

Quant aux assureurs, ces derniers y voient un bon moyen d'évaluer le risque de leurs clients. La tentation est effectivement grande d'adapter les primes d'assurance en fonction des risques qu'un test génétique prédictif peut fournir, tout comme il est déjà possible de le faire sur la base des maladies déjà connues du client. Cette question de discrimination pose un réel problème au modèle de l'assurance solidaire. La France ainsi qu'un grand nombre de pays ont interdit cette pratique; d'autres comme l'Angleterre n'ont pas encore tranché.

Un autre risque de discrimination qui pèse sur les applications des tests génétiques est l'eugénisme. En effet avec l'apparition de tests prénataux de plus en plus accessibles, il est à craindre de voir dans le futur des mères avorter sur des critères génétiques sans importance médicale, comme l'apparence physique ou les capacités intellectuelles !

Enfin un dernier questionnement qui est peut-être plus sociétal que proprement éthique concerne l'égalité d'accès aux soins. D'une part, l'apparition éventuelle de tests en vente directe au consommateur peut conduire à une discrimination en terme d'accès à l'information génétique, à cause du coût de ces tests (même si celui-ci tend à diminuer fortement). D'autre part, dans un modèle de sécurité sociale solidaire français où tous les tests génétiques se font dans un cadre médical et sont pris en charge par l'assurance maladie, qu'advient-il des personnes désirant avoir accès à leur caractéristiques génétiques alors que leur situation ne rentre pas dans les conditions de prise en charge par le système médical ?

¹⁶ Pour plus de détails, voir par exemple [cet article du Monde](#), qui évoque ces deux cas.

iii. Le consentement

Un autre enjeu éthique est celui du consentement éclairé. Dans un premier temps se pose le problème des tests génétiques qui peuvent être effectués sans le consentement d'une personne. Et cela est d'autant plus vrai qu'apparaissent un certain nombre d'entreprises jouant sur cette corde, en proposant notamment des tests de paternité ou d'infidélité. La question devient encore plus complexe lorsque cela concerne une personne qui est dans l'incapacité de consentir ou lorsqu'il s'agit d'un fœtus. Ces questions ont fait l'objet de nombreux articles réglementaires.

Enfin quand bien même le consentement de la personne aurait été recueilli, il se pose encore la question de l'aspect éclairé de cette décision. Cela rejoint quelque peu le problème d'asymétrie d'information décrit précédemment.

iv. La protection de l'intimité

L'information génétique est des plus sensibles, car elle touche au plus profond de la vie privée d'une personne. Sa protection devient par conséquent un vrai enjeu. Et cet aspect devient d'autant plus critique que, comme nous le détaillerons plus tard, il commence à se créer d'énormes bases de données où sont stockées ces informations, car ces dernières représentent un vrai intérêt de recherche et de commercialisation.

De nombreux organismes procèdent ainsi à l'anonymisation de l'information génétique lorsqu'ils l'utilisent à des fins de recherche. Cependant il est difficile d'évaluer l'efficacité de cette démarche, étant donné qu'il est souvent encore possible de déduire des informations restantes certaines caractéristiques phénotypiques des personnes. Et cela est encore plus complexe à encadrer lorsque ces bases de données sont gérées par des acteurs privés.

c. Les réglementations qui en sont nées

Les enjeux éthiques que nous venons de mettre en avant ne sont pas nouveaux et ont rapidement appelé différents acteurs à réglementer le secteur des tests génétiques. Retraçons un peu l'histoire des différentes législations aussi bien au niveau national qu'au niveau international.

i. En France

La loi de bioéthique du 29 juillet 1994 *relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal*¹⁷ constitue la base de la réglementation française en la matière.

Les grands principes sont ainsi posés : l'article L.145-15 spécifie qu'un test génétique s'il n'est pas réalisé dans le cadre d'une procédure judiciaire, ne peut être entrepris qu'à des fins

¹⁷ Le texte est disponible [ici](#).

médicales ou de recherche scientifique. Cet article signifie en particulier qu'aucun test récréatif ou de paternité réalisé hors du cadre judiciaire n'est autorisé en France. De plus toute vente directe aux consommateurs est exclue. L'utilisation des tests par des employeurs ou assureurs s'en trouve également interdite. Cette interdiction a été d'ailleurs par la suite renforcée avec la *loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé* qui spécifie que "Nul ne peut faire l'objet de discriminations en raison de ses caractéristiques génétiques". Tout test devant être réalisé dans un cadre médical, le législateur entend pouvoir ainsi encadrer l'activité, réduire l'asymétrie d'information, protéger le citoyen d'éventuels charlatans et permettre à chacun d'avoir accès à une interprétation adaptée de l'information génétique. Ce même article L.145-15 pose également les bases du consentement qui doit être recueilli par écrit sauf dans certains cas spécifiques où l'intérêt pour la personne testée est évident.

L'article L.145-16, quant à lui, introduit l'idée que les tests génétiques ne peuvent être effectués que par du personnel agréé. Cet agrément est aujourd'hui délivré par l'Agence de biomédecine, dont nous parlerons de la création un peu plus bas. Enfin ce texte de loi prévoit des sanctions pénales pour toute personne réalisant un test sans le consentement de la personne ou dans un but autre que médical ou de recherche (hors du cadre judiciaire).

Le mouvement se poursuit avec la loi du 6 août 2004 relative à la bioéthique. Cette loi crée l'Agence de la biomédecine, établissement à caractère administratif compétent dans



plusieurs domaines de la biomédecine, dont la génétique humaine, et donc les tests génétiques. Elle participe notamment à l'information du public, à la bonne application des textes réglementaires, et à l'agrément du personnel¹⁸ pouvant effectuer ces tests. L'Agence de la biomédecine constitue un des acteurs principaux en France sur

les questions de génétique humaine.

Les changements les plus importants apportés par cette loi concernent l'enjeu du consentement en précisant comment se gèrent les cas où le celui-ci n'est pas en mesure d'être recueilli ainsi que l'information des proches. L'article L.1131-1 du code de la Santé publique met en place la procédure de l'information médicale à caractère familial, qui permet de procéder, par l'intermédiaire de médecins, à l'information des proches lorsque les résultats de tests génétiques peuvent les impacter.

Enfin le texte législatif le plus récent est la loi du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique. Ce texte insiste dans un premier temps sur le droit d'ignorer un résultat d'un test, notamment pour les anomalies génétiques graves, ce qui répond au problème de l'aspect anxiogène que peut

¹⁸ Les conditions d'obtention des agréments et autorisations sont précisées dans le [Décret n° 2008-321 du 4 avril 2008 relatif à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ou à son identification par empreintes génétiques à des fins médicales](#).

avoir une information génétique. Le texte précise également les modalités d'information des proches en conséquence. Pour finir, cette loi introduit surtout une sanction pénale contre toute personne faisant faire examiner ses caractéristiques génétiques en dehors des conditions prévues par la loi. Une personne achetant à l'étranger un test génétique en vente directe au consommateur à l'étranger peut donc théoriquement être condamné à payer une amende pouvant atteindre 3750 euros.

Une dernière caractéristique importante du système français réside dans l'autorisation délivrée par les Agences régionales de Santé aux établissements qui réalisent des tests génétiques. Cette mesure a pour but de garantir la qualité des prestations : les laboratoires doivent justifier de matériels et de procédures spécifiques¹⁹.

ii. Dans le monde

1. Dans les autres pays européens

Il est également intéressant de se pencher sur les législations qui ont cours dans les autres pays européens qui ont décidé de légiférer le secteur des tests génétiques. Comme nous le verrons dans ce qui suit, les législations ont parfois des approches très différentes, mais on retrouve un certain nombre de points communs.

- Autriche :

Le *Austrian Gene Technology Act*²⁰ introduit en 1994 et amendé en 1998, 2002, 2004 puis 2005 contient quelques articles régulant le secteur des tests génétiques. L'article 65 classe les différents types de tests et autorise les tests génétiques en fonction de l'état de l'art. L'article 67 interdit explicitement l'utilisation des tests génétiques par les employeurs ou les assureurs. L'article 68 précise quant à lui que les tests doivent être réalisés dans des établissements autorisés par le ministère de la Santé et des Femmes et donne les caractéristiques de la gouvernance d'un tel établissement. Les articles suivants insistent sur l'importance du consentement, du conseil génétique et de la protection des données génétiques.

- Allemagne :

Le premier sujet abordé par le *Human Genetic Examination Act*²¹ datant de 2009 concerne la non-discrimination basée sur des caractéristiques génétiques. Il assure ensuite la qualité des tests en imposant aux établissements effectuant des tests de paternité ou des tests à fins médicales d'être accrédités.

¹⁹ cf. note de bas de page 17.

²⁰ cf. [Austrian Gene Technology Act](#).

²¹ cf. [Human Genetic Examination Act](#).

Une première section de l'acte concerne les tests à fins médicales. Il est spécifié que les tests aussi bien diagnostiques que prédictifs doivent être réalisés dans un cadre médical par un médecin. Des éléments plus classiques, tels le consentement écrit (ou de consentement pour les personnes qui ne sont pas en mesure de le fournir), le devoir d'information des médecins envers le patient (pour lui expliquer son droit à ne pas savoir, les enjeux médicaux du test et de l'information qui en découle), les conseils génétiques à apporter au patient sont ensuite abordés de manière extensive. Un "droit à l'oubli" est prévu, avec la possibilité de demander la destruction des résultats du test. Par ailleurs, il est précisé que la destruction des prélèvements effectués pour le test est obligatoire dès que l'objectif du prélèvement a été atteint.

Les tests prénataux sont aussi abordés extensivement : il est par exemple spécifié qu'un test prénatal ne peut être effectué que si la maladie faisant l'objet du test a des risques de se déclarer (d'après les connaissances actuelles) avant l'âge de 18 ans. Car pour ces maladies, il est possible d'attendre la majorité de la personne et de recueillir alors son consentement.

Une deuxième section concerne les tests d'ascendance, de paternité. Il est question du consentement des personnes testées (mais également des cas où le consentement ne peut être recueilli), du droit de destruction des résultats, de la qualification minimale de la personne conduisant le test.

Concernant l'enjeu des assurances, il est spécifié qu'aucun test génétique ne peut être exigé et que l'utilisation de résultats de tests déjà réalisés n'est possible que dans le cadre d'assurances vie, invalidité ou retraite dont la valeur dépasse un certain seuil.

L'utilisation de données génétiques est totalement interdite pour les employeurs.

- Norvège :

La Norvège possède un article dans ses textes de loi qui régit les tests génétiques. L'article 5 du *Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi*²² spécifie qu'un test postnatal diagnostique ou prédictif ne peut être réalisé qu'à des fins médicales diagnostiques ou thérapeutiques. Le problème du consentement est rapidement évoqué (consentement écrit de la personne ou de son responsable légal si la personne a moins de 16 ans). Un conseil génétique est sollicité avant et après le test. Le texte interdit également d'exiger un test génétique à autrui. Enfin le texte précise les conditions dans lesquelles peuvent et doivent se faire l'information des proches potentiellement concernés par les résultats.

- Portugal :

Au Portugal, on trouve dans le domaine le *Personal Genetic Information and Health Information Act*²³ de 2005. Les articles 6 et 7 traitent de l'information génétique et des bases de données qui en contiennent, rappelant les besoins en termes d'accès, de sécurité et de confidentialité. L'article 9 revient sur l'accompagnement médical nécessaire pour les tests

²² cf. [Lov om humanmedisinsk bruk av bioteknologi](#).

²³ cf. [Personal Genetic Information and Health Information Act](#).

génétiques et la communication encadrée à des tiers. Les articles 11, 12 et 13 mettent en place quant à eux le principe de non-discrimination basé sur les caractéristiques génétiques : il est en particulier explicitement rappelé que les assureurs ne peuvent ni demander, ni utiliser des données génétiques et qu'en matière d'emploi, l'information génétique ne peut être utilisée qu'au cas où cela est dans l'intérêt du travailleur pour le prévenir d'un danger lié à la nature même du travail. L'article 15 impose que les tests soient réalisés dans des laboratoires certifiés et interdit la vente directe aux consommateurs. L'article 17 rappelle le droit de refuser de se soumettre à un test prédictif et le droit au conseil génétique.

- Espagne :

En Espagne, les tests génétiques sont régulés par le texte *Act on Biomedical Investigations*²⁴ de 2007. Le titre V de la loi rappelle quelques principes fondamentaux : équité d'accès aux tests, protection et non-commercialisation des données, consentement. Le texte précise ensuite le droit à l'information des résultats. Les données génétiques sont conservées au minimum 5 ans, après quoi la personne testée peut demander leur suppression. Ces données peuvent de plus être conservées pour la recherche si elles sont anonymisées de telle sorte que l'on ne puisse plus identifier la personne testée. Le conseil génétique, l'accréditation des centres sont aussi obligatoires.

- Suède :

Le *Genetic Integrity Act*²⁵ de 2006 traite brièvement de la question des tests génétiques en Suède. D'après ce texte, aucune personne ne peut se voir exiger des informations génétiques comme condition de l'établissement d'un contrat ou accord. Une exception est faite pour des assurances dépassant certains seuils définis par la loi. Par contre, rien n'interdit les tests offerts directement au consommateur.

- Suisse :

La question des tests génétiques est régie en Suisse par la *Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine*²⁶ datant de 2004. Ce texte s'applique aux tests à fins médicales, utilisés pour le travail, les assurances, la responsabilité civile et les tests d'identification ou de filiation.

L'interdiction de discriminer, l'obligation du consentement libre et éclairé, le droit de ne pas savoir, la protection des données génétiques, l'obligation d'obtention d'une autorisation pour effectuer un test cytogénétique (connaître le nombre et la structure des chromosomes) ou moléculaire (déterminer la structure de l'ADN, de l'ARN ou du produit direct du gène) sont autant de notions détaillées dans la section 2 de ce texte.

²⁴ cf. [Act on Biomedical Investigations](#).

²⁵ cf. [Genetic Integrity Act](#).

²⁶ cf. [Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine](#).

En section 3, il est précisé que certains usages des tests prénataux sont clairement interdits (détection de caractéristiques qui n'impactent pas directement la santé de l'embryon ou du fœtus, détermination du sexe dans un but autre qu'un diagnostic). Par ailleurs un test génétique dans le domaine médical ne peut être prescrit que par un médecin et accompagné d'un conseil génétique. Lorsqu'un résultat peut avoir des conséquences pour des proches de la personne testée et que celle-ci ne consent pas à communiquer ses résultats, le médecin a toujours la possibilité de demander à l'autorité cantonale compétente d'être libéré du secret professionnel.

La section 4 précise qu'un résultat de test prédictif ne peut être ni utilisé, ni exigé par un employeur sauf dans un certain nombre de cas bien précis impliquant des dangers pour la santé du travailleur.

La section 5 interdit l'utilisation de données de tests génétiques pour les assureurs dans le cas de contrats ne dépassant pas certains seuils.

La section 7 s'attache à définir les conditions applicables à la réalisation d'un test de filiation. Le prélèvement de l'échantillon biologique doit se faire dans le laboratoire établissant le profil ADN. Si ce test n'est pas demandé dans le cadre d'une procédure civile ou administrative, le consentement de la personne concernée est obligatoire. De plus le test ne peut avoir d'autre but que de déterminer la filiation.

Comme les exemples précédents le montrent, beaucoup de pays européens se sont donc attachés à réglementer les tests génétiques pour protéger leurs citoyens. Mais l'impression de sécurité qui peut se dégager à la lecture de cette section est trompeuse. En effet, beaucoup d'autres pays ont adopté des textes plus flexibles ou n'ont pas pris la peine de légiférer sur le sujet. Ainsi, au Royaume-Uni, l'utilisation de tests génétiques est très peu limitée : les tests en vente directe au consommateur (y compris prénataux) et les tests de paternité hors du cadre judiciaire sont autorisés, et l'utilisation des résultats de tests génétiques par les assureurs ne sont pas interdits (même si un moratoire limite pour le moment l'utilisation de telles données par les assureurs). De manière similaire, d'autres pays comme le Danemark, l'Irlande, la Finlande ou les Pays-Bas autorisent les tests en vente directe au consommateur, y compris lorsqu'il s'agit de tests prédictifs effectués sans encadrement médical.

Force est donc de constater que les législations peuvent énormément varier d'un pays européen à l'autre, quand bien même certains éléments reviennent souvent. Et comme nous allons le voir, cette diversité réglementaire est notamment due à l'absence de textes réellement contraignants à une échelle supranationale et notamment européenne.

2. Réglementation à l'échelle européenne

En Europe, l'Union Européenne n'a en effet pas directement légiféré sur les tests génétiques, car la bioéthique ne fait pas partie des prérogatives communautaires. La seule question sur laquelle s'applique un texte de l'Union Européenne concerne la protection des données génétiques qui obéit comme toute autre donnée sensible à la directive 95/46/EC sur la protection des données. Il est possible d'ajouter à cela l'article 21 de la Charte des droits

La Convention d'Oviedo aborde dans ses chapitres 2 et 3, des enjeux éthiques transverses aux divers domaines de la biomédecine : le consentement libre et éclairé (et les cas particuliers de personnes qui ne sont pas en mesure de fournir ce consentement), le respect de la vie privée concernant les informations de santé, le droit de connaître toute information recueillie sur sa santé, le droit de ne pas être informé.

Le chapitre 4 concerne plus particulièrement la génomique humaine. Son article premier réaffirme le principe de non-discrimination basée sur l'information génétique, le terme de discrimination étant à comprendre comme une discrimination injustifiée. L'article 2 impose que les tests prédictifs ne soient utilisés qu'à des fins médicales ou de recherche (avec un conseil génétique approprié) : cela empêche notamment les assureurs ou les employeurs d'avoir accès à des résultats de tests prédictifs.

Ce texte a été par la suite complété par un *Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales*²⁹ qui ne porte que sur les tests génétiques postnataux réalisés à des fins médicales. Ce protocole de 2008, n'a pour le moment été signé que par 5 pays et ratifié par un seul (la Slovénie) : il n'est donc aujourd'hui en vigueur encore nul part en Europe mais représente néanmoins un texte de référence en la matière.

Ce texte, en plus de la Convention, introduit les aspects de qualité des tests et des laboratoires, la nécessité d'un suivi médicalisé au moins pour les tests ayant des implications importantes sur la santé (ce qui impose un cadre contraignant à une éventuelle vente directe aux consommateurs), l'importance du conseil génétique, de la possibilité d'effectuer un test malgré l'impossibilité de recueillir le consentement de la personne lorsque les implications sont importantes pour des proches. Le respect de la vie privée, l'accès du public à une information objective sur les tests génétiques en général sont également traités.

Le lecteur remarquera que ces grands principes du protocole additionnel sont dans l'ensemble assez fidèlement repris dans les pays qui ont choisi de légiférer le domaine des tests génétiques.

3. Texte au niveau mondial

Au niveau mondial, seule l'UNESCO a produit des textes sur les tests génétiques. Cependant, bien que les deux déclarations sur la question fassent figure de textes de référence dans le domaine, elles ne sont pas contraignantes pour les pays membres de l'ONU.

La *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*³⁰ du 11 novembre 1997 constitue le premier texte rédigé par l'UNESCO.

Le consentement, le droit de savoir ou de ne pas être informé, l'interdiction de toute discrimination qui aurait pour effet de porter atteinte aux droits individuels et aux libertés fondamentales, la confidentialité des données génétiques, et le développement d'une

²⁹ cf. [le texte du protocole additionnel](#).

³⁰ cf. [le texte de la déclaration](#).

coopération internationale (diffusion internationale des connaissances, coopération avec les pays en développement) sont autant de notions rappelées par cette déclaration.

En 2003, une *Déclaration internationale sur les données génétiques humaines*³¹ est publiée par l'UNESCO. Ce texte complète le précédent sur certains points : principalement l'importance du conseil génétique et la conservation des données et des échantillons. La confidentialité, l'anonymat des données sont par ailleurs bien plus détaillés.

Il est néanmoins difficile d'évaluer l'impact de ces déclarations sur les politiques nationales des différents pays de l'ONU, puisque comme nous l'avons vu les positions des différents pays sur le sujet peuvent être très variables.

* * * * *

Comme nous venons de le voir, les enjeux éthiques autour des tests génétiques sont nombreux. Aussi, plusieurs pays, notamment européens, ont choisi de légiférer le domaine. Les réponses réglementaires restent néanmoins relativement hétérogènes, même si une certaine cohérence apparaît sur certains points (consentement éclairé, respect de la vie privée...).

En France, cette activité est fortement encadrée et la législation bien au-delà des éléments proposées par les textes internationaux. Ces derniers, bien que structurant la législation des pays les plus volontaires en termes de protection des individus sur un plan éthique, ont une influence globale relativement limitée aussi bien à l'échelle mondiale qu'europpéenne.

³¹ cf. [le texte de cette seconde déclaration](#).

II. Les progrès technologiques et l'actualité nécessitent une évolution réglementaire.

Nous avons vu, dans la partie précédente, que la réflexion éthique liée aux tests génétiques et à ses utilisations potentielles ne date pas d'aujourd'hui. Mais depuis quelques années, une multitude de nouveaux acteurs apparaissent, faisant preuve de toujours plus d'imagination dans la réalisation et l'utilisation de ces tests. Face à ces innovations, il peut être nécessaire de faire évoluer la réglementation en place, pour protéger l'utilisateur, sans pour autant le priver des bienfaits éventuels de ces nouveaux produits. Après avoir fait un tour d'horizon rapide de ces nouveaux acteurs et de leurs pratiques, nous montrerons pourquoi l'apparition de ces dernières, et notamment la possibilité d'accéder à des tests génétiques via internet, appelle selon nous à une réponse des législateurs français et européens.

a. De nouveaux acteurs, en contact direct avec leurs utilisateurs

Pour commencer ce petit panorama des nouveaux acteurs des tests génétiques, il est impossible de ne pas citer le géant du secteur : 23andMe. Si cette entreprise californienne fait beaucoup parler d'elle, ce n'est pas seulement parce qu'elle reflète la nouvelle ambition de Google dans le secteur des biotechnologies (en plus d'être largement financée par Google Venture et Sergueï Brin, co-fondateur de Google, 23andMe est dirigée par Anne Wojcicki, ex-femme de ce dernier), c'est surtout parce qu'elle fait figure de pionnière dans la vente directe au consommateur de tests génétiques via internet³². Mis en ligne depuis 2007, et acclamés comme une révolution par Time³³, les services proposés par 23andMe se basent sur l'analyse d'un échantillon de salive envoyé par l'utilisateur. Ce prélèvement s'effectue via un kit vendu par la firme, et une fois que l'ADN est extrait de l'échantillon, séquencé puis analysé, le client peut accéder aux études qu'il a commandées sur internet. Celles-ci peuvent relever soit du test généalogique³⁴ soit du test prédictif. Dans ce dernier cas, 23andMe estime votre risque à contracter différentes maladies (plus d'une centaine !) allant de la maladie d'Alzheimer au cancer du sein en passant par le diabète, et le compare au risque moyen de la population (voir figure 7).

Face aux problèmes éthiques soulevés par de tels tests, et notamment ceux engendrés par l'absence de tout cadre médical, la Food and Drugs Administration (FDA) a décidé d'interdire le volet "Santé" des prestations de 23andMe aux États-Unis en 2013. Depuis, les négociations entre 23andMe et la FDA continuent, et il ne semble pas impossible que 23andMe puisse à nouveau proposer ce service aux États-Unis prochainement. La FDA a d'ailleurs fait un

³² Les anglos-saxons parlent à ce sujet de tests "DTC" (Direct To Consumer). C'est un terme qui revient souvent dans la littérature sur ce sujet.

³³ [Article du Time sur l'invention de l'année 2008](#)

³⁴ Voir <https://www.23andme.com/ancestry/>

premier pas en ce sens en autorisant récemment 23andMe à commercialiser un test portant sur le syndrome de Bloom³⁵.

Par ailleurs, l'entreprise a profité de la souplesse de la législation anglaise pour proposer ses tests médicaux au Royaume-Uni en début d'année³⁶. Il est donc désormais possible de se procurer des kits 23andMe dans les pharmacies de Grande-Bretagne et de bénéficier de ces tests pour une centaine de livres sterling !

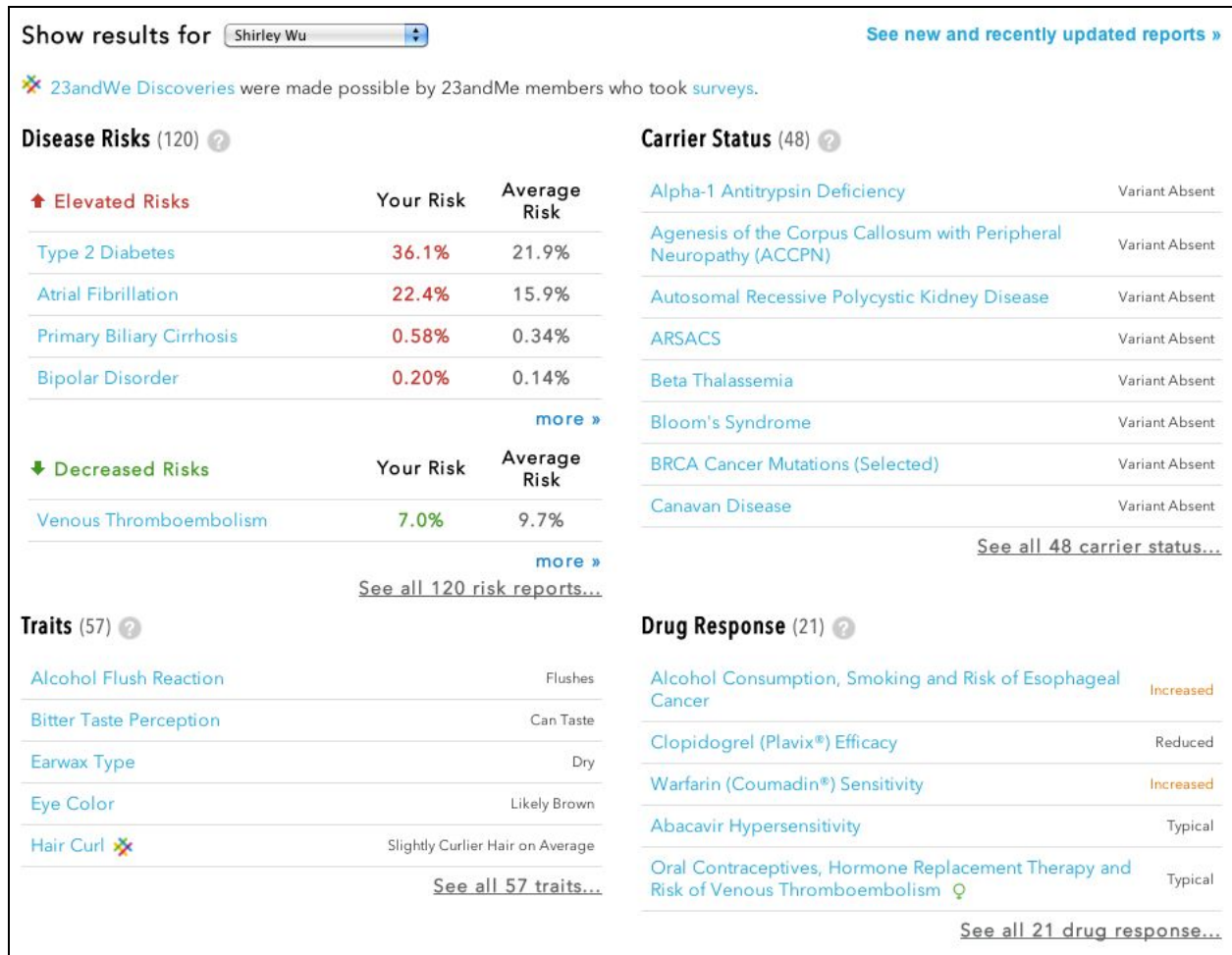


Fig. 7 : Présentation des résultats du test prédictif proposé par 23andMe

L'exemple de 23andMe montre bien que les évolutions techniques et l'apparition de nouveaux acteurs peuvent prendre de court les réglementations actuelles et nécessiter de nouvelles réflexions, comme c'est donc le cas aux États-Unis. Par ailleurs, avec près d'un million de clients revendiqués, 23andMe montre que ce phénomène est loin d'être négligeable, et qu'il ne faut pas prendre ces tests "DTC" à la légère, surtout lorsqu'ils concernent la santé...

³⁵ Maladie génétique autosomique récessive rare qui se caractérise par des retards de croissance et des fortes prédispositions à des cancers, aux maladies pulmonaires chroniques, à une dépigmentation cutanée et au diabète.

³⁶ Voir par exemple cet [article du Daily Mail](#)

Ce constat est d'autant plus vrai que 23andMe n'est pas le seul à s'être lancé sur ce nouveau marché, bien au contraire ! Les sites proposant des tests génétiques se multiplient et rivalisent d'ingénierie pour se faire une place dans ce secteur qui commence à devenir concurrentiel³⁷ ! En effet, outre les tests de généalogie et les tests prédictifs, qui restent les plus répandus, on trouve maintenant des tests génétiques en libre accès sur internet pour tout... et n'importe quoi. Cela peut aller de la généalogie, au coaching sportif basé sur votre ADN, en passant par les tests de compatibilité amoureuse ou par des tests à destination de votre animal de compagnie préféré³⁸... Le tout pour des sommes relativement modestes comprises entre 100 et 1000 € pour les plus chers d'entre elles.

Si dans bien des cas ces nouvelles applications sont relativement bénignes, certaines d'entre elles peuvent être plus dérangeantes du point de vue de l'éthique. Que penser par exemple des tests "d'infidélité" proposant d'analyser les échantillons biologiques d'inconnus sans leur consentement pour prouver un hypothétique adultère³⁹ ? Que dire des tests de paternité effectués discrètement à partir d'échantillons dérobés⁴⁰ ?

Sans compter que la validité scientifique de tous ces tests reste souvent à prouver. Aussi lorsque GenePartner se targue de pouvoir vous aider à trouver l'âme-sœur à partir de l'analyse de votre génome⁴¹, que Muscle Genes prétend révolutionner votre entraînement sportif ou votre nutrition grâce à votre ADN⁴², ou que iGenea promet de déterminer si vous êtes un descendant de Toutankhamon⁴³ ou si vous possédez le gène "guerrier"⁴⁴, la prudence est de mise. Car si l'ADN est une source d'information incroyable, elle ne permet pas de tout savoir, et la science actuelle est impuissante à expliquer la complexité du lien entre génotype et phénotype. On remarquera au passage que les analyses proposées par les sites de généalogies se basent tous sur l'ADN mitochondrial (hérité de la mère) ou l'ADN du chromosome Y (hérité uniquement du père), et ne permettent donc de ne remonter qu'à un de nos ancêtres (le père du père du père... de notre père ou la mère de la mère de la mère... de notre mère) parmi tant d'autres. De la même manière, les tests médicaux "prédictifs" de 23andMe et autres ont à l'heure actuelle une utilité tout à fait limitée : comme nous l'avons souligné nos connaissances actuelles ne permettent pas d'estimer ces risques de manière précise, et de nouvelles découvertes peuvent totalement retourner un pronostic. Sans compter que les facteurs environnementaux ayant une grande influence sur la l'expression de l'ADN, les risques calculés par ces sites ont une portée toute relative.

³⁷ Il existe d'ailleurs des comparateurs spécialisés dans les tests génétiques : <https://dnatestingchoice.com>

³⁸ Voir par exemple <https://www.dna-worldwide.com/dog-dna-tests>

³⁹ Bien que cette utilisation semble davantage relever de la science-fiction et de "Bienvenue à GATTACA", mais malheureusement les exemples sont légions... Voir par exemple infidelitydnatesting.com, [The Carlson company](http://TheCarlsoncompany.com) ou encore whozthedaddy.com.

⁴⁰ Voir par exemple la liste des échantillons acceptés par ce site : <http://testdepaternite.net/sec.html>

⁴¹ <http://www.genepartner.com/>

⁴² <https://musclegenes.com/>

⁴³ Voir à ce sujet [cet article de Live Science](#) qui dénonce cette entourloupe.

⁴⁴ <https://www.igenea.com/fr/gene-guerrier>

Force est donc de constater que si ces nouveaux acteurs sont très créatifs, ils regorgent de charlatans et d'entreprises pas forcément très bien intentionnées. Et même lorsque ceux-ci sont sérieux, leurs résultats sont à prendre avec un certain recul, puisque notre capacité à interpréter l'ADN reste limitée. Face aux problèmes posés par cette nouvelle génération de tests génétiques, il peut être nécessaire de faire évoluer des réglementations qui n'avaient pas anticipé cette menace. Surtout que les nouvelles manières d'utiliser les informations ainsi récoltées apportent, comme nous allons le voir, leur lot de problèmes

b. Une actualité regorgeant de nouvelles utilisations des tests génétiques

Au-delà du libre accès à ces tests via internet, l'utilisation des données ainsi récoltées peut porter à débat. Ainsi, si 23andMe a beaucoup fait couler beaucoup d'encre dernièrement, ce n'est pas seulement à cause de ses démêlés avec la FDA, c'est aussi à cause de son business model pour le moins original. En effet, en vendant ses tests à bas coût (169€ dans les pays européens où il est autorisé, \$99 aux États-Unis), voire en les offrant aux personnes avec un profil intéressant, l'entreprise ne réalise pas de profit directement grâce à cette activité, mais recueille une myriade de données. Qui peuvent en intéresser plus d'un... à commencer par les entreprises pharmaceutiques ! En effet, à l'heure de la "médecine personnalisée", ces données sont une véritable mine d'or pour ces entreprises qui peuvent ainsi associer génome et phénotype (les utilisateurs de 23andMe étant souvent amenés à renseigner certaines de leurs caractéristiques physiques). Du coup, 23andMe se rémunère en vendant l'accès à ses bases de données aux pharmaceutiques qui en ont les moyens. Genentech a ainsi dépensé 60 millions de dollars pour utiliser ces données pour une étude sur la maladie de Parkinson⁴⁵, Pfizer a signé un accord similaire⁴⁶, et d'autres "partenariats" sont évoqués. Dernier rebondissement dans cette affaire, 23andMe a annoncé très récemment qu'il comptait désormais utiliser ces données pour mettre au point ses propres médicaments⁴⁷ ! Bref, le cœur du business de 23andMe, ce sont les données, ce qui n'est pas sans rappeler... un certain Google...

Dans ces conditions, l'utilisateur peut tout à fait se sentir lésé et avoir l'impression de s'être fait voler son code génétique. Certes, celui-ci a probablement accepté, comme la majorité des utilisateurs de 23andMe, que ses données puissent servir à des fins de recherche, mais s'imaginait-il que ces données puissent être revendues à des "big pharma" ? L'utilisation et la protection des données ainsi récoltées deviennent donc un enjeu loin d'être négligeable. Et cette question ne se limite évidemment pas au cas 23andMe...

En outre, les entreprises pharmaceutiques ne sont pas les seules à s'intéresser de plus en plus aux informations contenues par l'ADN, et, comme nous l'avons évoqué dans la partie précédente, certains assureurs commencent aussi à y voir un excellent moyen pour mieux estimer le risque de leurs assurés. Heureusement pour la solidarité, les réglementations sont

⁴⁵ [Article de Forbes sur l'accord entre 23andMe et Genentech](#)

⁴⁶ [Article de Bloomberg sur l'accord entre 23andMe et Pfizer](#)

⁴⁷ [Article sur l'entrée de 23andMe dans la pharmaceutique](#)

assez fermes sur ce point, et il est interdit dans la majorité des pays européens d'utiliser ces données pour discriminer les usagers. Mais le Royaume-Uni, encore une fois, n'est pas dans ce cas, et autorise à priori les assureurs britanniques à utiliser les résultats d'éventuels tests génétiques. Un moratoire⁴⁸ limite assez fortement ces utilisations pour le moment (seuls les contrats dépassant une certaine somme peuvent nécessiter ces tests), mais il n'est valable que jusqu'en 2019, et il est donc possible que certains assureurs utilisent ces données dans un futur relativement proche. Ce qui pourrait poser problème, notamment si les citoyens d'autres pays cherchent à en profiter pour se faire assurer à meilleur prix. Nous n'en sommes pas encore là, mais lorsqu'on voit l'attrait que peuvent avoir les résultats de tests génétiques pour certains acteurs, il semble important de réfléchir à comment protéger au mieux ces données. Il serait dommage que demain notre ADN s'échange aussi facilement que nos données personnelles sont aujourd'hui partagées sur internet !

Cela est d'autant plus vrai qu'apparaissent, comme nous l'avons noté dans la sous-partie précédente, des tests génétiques proposant d'analyser discrètement l'ADN de tiers. Si cela est encore surtout limité aux tests de paternité, il n'est malheureusement pas impossible que dans quelques années certains tentent de tester ainsi à leur insu leurs employés ou leur (futur) conjoint...

Et avant même cela, il y a une nouvelle génération de tests qui inquiète beaucoup les spécialistes : ceux permettant d'analyser le génome du fœtus à partir d'une simple prise de sang de la mère (l'ADN du bébé y étant présent en faible quantité). Jusqu'à présent, une ponction de liquide amniotique (qui ne pouvait se réaliser que dans un cadre médical) était nécessaire pour extraire l'ADN du fœtus, mais ces nouvelles techniques permettent de s'en passer. S'il est ainsi possible de se passer de cette amniocentèse, qui présente quand même de légers risques pour le futur enfant (fausse couche, naissance prématurée...), cette nouvelle technologie fait également ressurgir un risque d'eugénisme, puisque de tels tests pourraient être proposés directement aux parents quand l'interruption volontaire de grossesse est encore possible !

De tels tests sont déjà utilisés dans un cadre médical dans certains pays (le "Praenatest" dans certains pays européens ou les tests du laboratoire Sequanom aux États-Unis par exemple), et des tests de détection du sexe de l'enfant sont déjà proposés en libre accès sur internet⁴⁹. Et au fur et à mesure que cette technique va se perfectionner, on pourra probablement avoir accès à d'autres caractéristiques de l'enfant à naître. Il faudra donc porter une attention particulière à ces tests dont l'impact pourrait être important, surtout si des charlatans viennent s'en mêler (il est malheureusement probable que certains prétendent un jour pouvoir prédire les capacités physiques et intellectuelles des futurs enfants !).

Enfin, nous ne pouvons pas terminer cette partie sans évoquer, à travers l'exemple de la mastectomie d'Angelina Jolie, l'impact que peut avoir une analyse génétique médicale, ses bénéfices et les dérives qui peuvent en résulter. Petit rappel des faits : En 2013, l'actrice

⁴⁸ Le [moratoire](#) est disponible sur le site des assureurs britanniques

⁴⁹ Voir par exemple les tests proposés par [Nimble Diagnostics](#)

américaine, dont la mère est décédée des suites d'un cancer du sein, découvre qu'elle est porteuse de mutations des gènes "BRCA1" et "BRCA2", qui lui donnent un très fort risque d'être victime, elle aussi, de cette maladie. En conséquence, elle décide d'effectuer une double mastectomie préventive pour réduire de manière drastique ce risque d'être atteinte d'un cancer du sein. En Mai 2013, après avoir subi cette lourde intervention chirurgicale, elle publie une tribune dans le New York Times⁵⁰ où elle explique son choix, espérant encourager ainsi d'autres femmes dans sa situation à faire de même. Rebelote cette année avec cette fois-ci une ablation des ovaires (les gènes BRCA 1 et 2 sont également impliqués dans le développement du cancer des ovaires), et une nouvelle tribune dans le New York Times⁵¹. Et sa démarche a porté ses fruits : non seulement son risque d'être atteinte d'un cancer du sein ou des ovaires est aujourd'hui considéré comme très faible, mais en plus, la publicité qu'il y a eu autour de sa décision a eu un impact sur le comportement des femmes. Les consultations de génétique pour détecter les mutations des gènes BRCA1 et BRCA2 ont en effet augmentées⁵², et on voit bien là tout l'intérêt que peuvent avoir les tests génétiques utilisés dans un cadre médical, notamment en oncologie.

Mais si les mutations des gènes BRCA1/2 sont synonymes d'un risque très fortement accru pour les personnes qui, comme Angelina Jolie, ont des antécédents familiaux, ces mutations sont bien plus délicates à interpréter dans les autres cas. Les tests génétiques sur ces gènes ne sont d'ailleurs généralement effectués en France que si des membres de la famille ont déjà été victimes de ces cancers⁵³. Et on comprend bien qu'il serait difficile de tester toute la population, sans même parler de l'impact financier pour l'assurance maladie. Tout l'enjeu est donc d'expliquer aux personnes n'ayant pas ces antécédents qu'il n'y a pas un réel besoin de les tester. Et il faut aussi réussir à expliquer que si, pour Angelina Jolie, ces mutations représentaient un risque fortement accru, chaque cas est à considérer différemment, et qu'une opération aussi lourde et définitive ne s'impose pas forcément (cet aspect est d'ailleurs bien souligné dans la seconde tribune de l'actrice). En effet, faut-il souhaiter que chaque personne ayant un "risque" génétique d'avoir un cancer des ovaires ait recours à une ablation de ceux-ci ? Doit-on inquiéter toutes les personnes ayant un risque génétique plus élevé que la moyenne ? On perçoit aussi au passage l'impact que pourraient avoir des tests génétiques disponibles en dehors du cadre médical, et n'expliquant pas forcément très bien toutes les subtilités de ces tests. Ce cas montre donc bien tout l'avantage qui peut être retiré des tests génétiques, mais aussi qu'il faut porter une attention particulière à l'encadrement de ces tests, au vu des conséquences qu'ils peuvent avoir⁵⁴.

⁵⁰ ["My Medical Choice"](#) publié le 14 Mai 2013.

⁵¹ ["Angelina Jolie Pitt: Diary of a Surgery"](#) publié le 24 Mars 2015.

⁵² Voir à ce sujet [cet article](#) d'Odile Cohen-Haguenaer, responsable du service d'oncogénétique à l'hôpital Saint-Louis à Paris.

⁵³ Pour plus de détail sur l'oncogénétique en France, on pourra lire [cet entretien](#) d'Antoine de Pauw, conseiller en génétique à l'Institut Curie et que nous avons rencontré dans le cadre de ce mémoire

⁵⁴ On peut également lire à ce sujet [cette prise de position](#) d'Aaron Bensimon, ancien chercheur et PDG de Genomic Vision, start-up spécialisée dans l'analyse génétique.

Les données génétiques et les tests associés sont donc utilisés dans de plus en plus de domaines⁵⁵. Et cette tendance risque de s'accélérer avec le développement de nouvelles technologies, comme celles permettant de séquencer le fœtus à partir d'une simple prise de sang de la mère. Cela soulève à chaque fois de nouvelles questions éthiques et médicales, nécessitant une vigilance accrue des législateurs.

c. Une facilité d'accès via internet qui oblige à repenser notre réglementation

Il n'a probablement pas échappé au lecteur attentif que ces nouveaux acteurs aux méthodes parfois discutables sont majoritairement basés à l'étranger, notamment en Grande-Bretagne ou aux Etats-Unis, pays où la législation en matière de tests génétiques est bien plus souple qu'en France. Par ailleurs, comme nous l'avons vu dans la première partie de ce mémoire, notre législation encadre fortement les conditions de "l'examen des caractéristiques génétiques", et en interdisant notamment qu'elles puissent servir à des fins discriminatoires, nous met à l'abri de la majorité des dangers évoqués plus haut. Dans ces conditions, il est donc tentant de penser que ce problème n'est pas le nôtre. Malheureusement, étant donné la facilité d'accès permise par internet, les frontières n'ont plus beaucoup d'importance, et nous sommes donc également concernés. Dans ces conditions, nous pensons non seulement qu'il est nécessaire de faire évoluer la réglementation européenne sur le sujet, mais aussi que notre réglementation actuelle est inadaptée voire même contre-productive. C'est ce point de vue que nous allons détailler dans cette sous-partie.

Face à ces nouvelles problématiques qui nous concernent tous, il est logique d'envisager une réponse supra-nationale. Puisque, en effet, la facilité d'accès à ces tests via internet rend compliqué l'application d'une loi purement nationale, il semble adapté de coordonner nos efforts avec d'autres pays pour mieux protéger les utilisateurs. Toutefois, comme nous l'avons vu dans la première partie, les approches réglementaires vis-à-vis de ces tests sont très disparates ne serait-ce qu'à l'échelle de l'Europe, et il est difficile d'adopter un point de vue commun sur tous les sujets. Il nous semble néanmoins possible de se mettre d'accord sur un certain nombre de points et de grands principes à une échelle européenne, et nous exposerons dans la partie suivante les propositions que nous faisons à ce niveau. Mais même si une telle démarche venait à aboutir, tous les problèmes évoqués précédemment ne seraient pas réglés, et une modification de la réglementation française nous semble également nécessaire.

Car, bien que la vente directe aux consommateurs soit interdite en France et que le fait d'effectuer un test génétique à l'étranger hors du cadre médical soit pénalement répréhensible depuis la loi de bioéthique de 2011, il est dans les faits difficile d'empêcher un citoyen français d'acheter, pour quelques centaines d'euros, un tel test sur internet. Personne n'a jamais été

⁵⁵ Citons au passage l'exemple du "Skin Genomics Center" à Paris qui propose des crèmes pour le visage adaptées à vos caractéristiques génétiques pour les rendre plus efficaces.

condamné pour ce motif, et comme plusieurs de nos interlocuteurs nous l'ont confirmé, cette loi sera à priori difficile à appliquer⁵⁶.

Les sites vendant de tels tests en ont bien conscience, et certains n'hésitent pas à en profiter. Si, probablement en raison de sa visibilité, 23andMe ne permet pas de commander aisément ses kits médicaux à une adresse française⁵⁷, il est tout à fait possible d'acheter leur kit pour les tests généalogiques directement en ligne et de se le faire livrer en France. Pour les autres sites, il suffit généralement de s'affranchir de frais de ports un peu plus élevés pour pouvoir bénéficier de ces tests depuis la France. Et comme il fallait s'y attendre, rien n'est fait pour décourager les utilisateurs potentiels et leur expliquer qu'il peut leur être interdit d'effectuer ces tests.

D'ailleurs pour certains sites, les clients français semblent représenter une source de revenus non-négligeables, comme c'est apparemment le cas pour les suisses d'iGenea qui revendiquent près de 50 000 clients français⁵⁸ ! Enfin, certains prestataires n'hésitent pas à s'exiler dans des pays où la législation est à leur avantage pour pouvoir proposer leurs tests en toute quiétude... Le site *testdepaternite.net*, basé à l'île Maurice et qui propose des tests de paternité, très clairement à l'attention d'un public français en est malheureusement un bon exemple...

Or en interdisant ces tests en France, il n'est pas possible d'aider le consommateur à distinguer les sites "sérieux" des sites qui ne le sont pas, ni de mettre l'accent sur les pratiques vraiment dangereuses. En outre, cette interdiction rend encore plus difficile l'éducation de la population et sa prévention. Il ne faut en effet pas compter sur les sites en question pour exposer d'eux-mêmes les limites et les dangers de leurs services, et comme ils sont de toute manière interdits en France, ils n'ont aucun intérêt à négocier la présentation de leurs services !

Aussi, ne serait-il pas préférable d'encadrer ces pratiques, plutôt que de les interdire sans en avoir les moyens ? Même si cela peut sembler paradoxal à première vue, une meilleure protection des usagers ne passerait-elle pas par un assouplissement de la législation ? Nous pensons qu'il serait en effet possible de se donner de la sorte les moyens de limiter les tests dangereux ou contraires à notre éthique tout en facilitant l'éducation de la population sur ce sujet, ce qui constitue un enjeu majeur.

Par ailleurs, peut-on vraiment interdire aux citoyens d'accéder à leurs données génétiques librement ? Cette question se pose d'autant plus que les français souhaitent de plus en plus être acteurs de leur santé (Doctissimo en est un bon exemple), et sont donc tout naturellement intéressés par les tests génétiques prédictifs. Aussi ne serait-il pas plus efficace

⁵⁶ Le seul cas où il serait raisonnable d'imaginer une condamnation serait le cas où une personne serait séquencée à son insu, l'apprendrait par la suite, et porterait plainte. Cela pourrait se produire dans le cadre d'un test de paternité par exemple. Mais on imagine mal qui pourrait porter plainte si l'utilisateur décide de se séquencer lui-même.

⁵⁷ En Europe, les seules adresses de livraisons acceptées sont le Danemark, la Finlande, l'Irlande, les Pays-Bas, le Royaume-Uni et la Suède. Mais rien n'empêche de racheter un de ces kits ou de se le procurer en Angleterre par exemple.

⁵⁸ Voir à ce sujet l'intéressant article du *Nouvel Obs* daté du 16 Octobre 2014 et intitulé "ADN, dis-moi qui je suis..."

de faire preuve de pédagogie, au lieu de chercher à protéger ces personnes d'elles-mêmes en allant à l'encontre de leur volonté ?

Et si nous nous sommes efforcés de souligner les limites de la génétique actuelle et le peu d'intérêt de la majorité des tests proposés en libre accès, il faut aussi reconnaître que dans certains cas, ils peuvent être très utiles. Nous avons évoqué le cas d'Angelina Jolie, et une autre bonne illustration de notre propos peut se trouver dans le dispositif "Dor Yeshorim" qui a permis de presque éradiquer la maladie de Tay-Sachs dans certaines communautés juives.

Ce dispositif, initié par le rabbin Joseph Ekstein à la fin des années 60, se base sur des tests génétiques déterminant si un couple donné peut avoir des enfants atteints de la maladie de Tay-Sachs, qui est d'origine génétique. La communauté d'Ekstein, très touchée par cette terrible maladie⁵⁹, a mis à profit ces tests pour décourager les unions qui présentaient un risque, et a ainsi obtenu un important recul de cette maladie⁶⁰. Si cette initiative peut être critiquée pour certains de ses aspects (eugénisme, protection des données...) et n'est pas reproductible (dans cette communauté juive les autorités religieuses avaient leur mot à dire sur les mariages envisagés, et la maladie était bien plus répandue que dans le reste de la population), elle montre bien tout l'intérêt que peuvent avoir les tests génétiques.

Dès lors, l'apparition d'acteurs privés qui pourraient aussi trouver d'autres manières d'utiliser ces tests de manière bénéfique, est-elle à décourager ? Par exemple, 23andMe a déjà pu profiter de sa large base de données pour faire quelques modestes découvertes, donnant parfois lieu à la publication d'articles scientifiques⁶¹. Aussi, ne peut-on pas imaginer que ces entreprises, pourraient dans le futur faire des découvertes utiles ? D'ailleurs l'intérêt exprimé par les "big pharma" pour travailler avec 23andMe montre bien que c'est une réelle possibilité. Cela ne signifie évidemment pas qu'il faut tout autoriser, mais en encadrant intelligemment les choses, on peut espérer pouvoir aussi profiter des avancées qui seraient faites dans ce domaine par des acteurs privés.

Toutes ces raisons nous poussent donc à proposer un assouplissement de la réglementation française. Certains pourraient penser qu'il est prématuré d'agir dans ce sens. Et il faut bien avouer qu'à l'heure actuelle, même si les français semblent s'intéresser à ces tests⁶² et que les nouveaux acteurs se multiplient, le succès de ces tests reste relatif (à l'exception peut-être de 23andMe), et nous disposons d'ailleurs de peu de données chiffrées sur le nombre de tests réalisés à l'étranger et / ou sur internet par des français (il serait d'ailleurs intéressant de faire une étude à ce sujet). Il pourrait donc être tentant d'attendre un peu pour voir si le phénomène prend de l'ampleur. Toutefois, qui peut dire quand ces tests en libre service feront le "buzz" ? Si demain, une nouvelle Angelina Jolie fait indirectement la promotion d'un test en

⁵⁹ La maladie de Tay-Sachs est, dans sa forme la plus répandue, une maladie neuro-dégénérative condamnant les enfants qui en sont atteints à une mort certaine dans leurs premières années. Ekstein a perdu 4 de ses enfants de cette manière.

⁶⁰ Voir par exemple [cet article](#) pour une présentation plus détaillée de l'historique et des activités de Dor Yeshorim

⁶¹ Le détail des résultats de recherche de 23andMe est donné sur leur [site](#).

⁶² Voir par exemple cette [étude menée par la MGEN](#) concernant l'intérêt pour la médecine prédictive et les tests génétiques

libre service, ou qu'un sportif de haut niveau explique qu'il doit ses performances à un entraînement révolutionnaire basé sur son ADN, ne serons-nous pas pris de court ? Et l'apparition d'objets connectés qui s'intéressent de plus en plus au domaine de la santé pourrait également entraîner un engouement rapide pour de tels tests ! Aussi, étant donné le temps qui serait nécessaire à effectuer un tel changement de la réglementation, il nous semble préférable de s'adresser dès maintenant à ce problème, sans pour autant faire l'apologie de ces tests.

III. Nos propositions pour une nouvelle réglementation protégeant mieux les usagers.

Comme nous venons de le voir, il semble illusoire de vouloir endiguer la vente directe de tests génétiques aux consommateurs en les interdisant uniquement sur le territoire national. Il est nécessaire à la fois d'adopter des mesures à une échelle supra-nationale pour s'assurer de l'interdiction de certaines pratiques contraires à notre éthique, et de faire évoluer notre réglementation nationale de manière réaliste. Dans les paragraphes qui suivent, nous présentons un certain nombre de propositions que nous faisons dans ce sens. Bien entendu, celles-ci ne pourront pas toujours être appliquées telles quelles, mais nous nous sommes efforcés de les rendre aussi réalistes que possible et espérons pouvoir ainsi faire réfléchir nos lecteurs et apporter quelques éléments constructifs au débat.




Pour chacune des propositions qui suivent, nous explicitons les tests qui sont visés en utilisant la signalétique introduite en *I.a) iii.* (pages 9 à 11). Lorsqu'une proposition concerne plusieurs catégories de tests, mais que certaines d'entre elles sont davantage concernées, nous encadrons ces dernières en rouge.

a. Propositions européennes

Comme nous l'avons vu dans la première partie de ce mémoire, il y a déjà eu plusieurs tentatives pour encadrer les activités dans le domaine de la génétique et quelques textes internationaux ont vu le jour. Mais ces derniers restent assez vagues ou n'ont pas été adoptés de manière généralisée. Ainsi les textes européens, à commencer par la Convention d'Oviedo, n'ont pas réussi à faire l'unanimité, le Royaume-Uni faisant notamment jeu à part. Face à la propagation de tests en accès direct via internet, il semble pourtant primordial de réussir à faire passer des mesures contraignantes à un niveau supra-national pour pouvoir mieux protéger les usagers. Nous avons donc réfléchi à ce qui pourrait être proposé à ce niveau, qui permettrait d'assurer un minimum de protection, tout en étant parfois plus souples que les textes existants, afin d'être acceptable par la majorité des acteurs. Bien que nos propositions doivent idéalement avoir une dimension mondiale, il nous semble plus réaliste, pour l'instant, d'essayer déjà de les appliquer à une échelle européenne.

Une première étape pour limiter l'apparition de charlatans consiste à s'assurer des compétences des entreprises et laboratoires proposant un test génétique, et de vérifier que leurs installations permettent de garantir la qualité des prestations proposées. D'où notre première proposition :

Proposition 1 : Obliger les établissements effectuant des tests génétiques à avoir des installations agréés, de manière à assurer une qualité minimale.

Tests concernés :       (tous)

Plusieurs accréditations et certifications sont déjà applicables aux laboratoires en génétique (normes ISO des laboratoires médicaux notamment), et pourraient donc être imposées aux laboratoires effectuant des tests génétiques. Des initiatives visant à assurer spécifiquement la qualité de tests de génétiques existent déjà, à commencer par EuroGentest⁶³, et leurs travaux pourraient également être utilisées pour juger de la qualité de ces tests.

Pour mieux protéger les citoyens, il nous semble également primordial de les sensibiliser aux questions touchant à la génétique et à la réglementation existant dans le domaine. En effet, si les charlatans peuvent aujourd'hui espérer prospérer, c'est notamment parce que l'ADN est souvent perçu comme déterminant l'ensemble de nos caractéristiques. L'importance des facteurs environnementaux et nos difficultés à comprendre les mécanismes régissant l'expression de notre code génétique sont souvent peu connus, ce qui facilite la tâche des vendeurs de tests génétiques promettant monts et merveilles. Par ailleurs, en l'absence d'informations objectives, il est souvent délicat d'interpréter les résultats d'un test génétique et de les analyser d'un œil critique. Il est donc important d'insister sur l'éducation des usagers et de leur fournir des informations adéquates. Plusieurs sites internet⁶⁴ spécialisés et des brochures d'information⁶⁵ existent déjà et tentent de fournir ces informations. Malheureusement la visibilité de ces supports auprès du grand public reste faible, ce qui nous conduit à l'idée suivante :

Proposition 2 : Rendre obligatoire, sur tous les supports promotionnels des prestataires de tests génétiques (à commencer par les sites internet), une mention des limites actuelles des tests génétiques, accompagnée d'un lien vers un portail commun rassemblant les différents sites nationaux de sensibilisation à ces questions.

Tests concernés :      (tous test en libre accès)

Un tel dispositif permettrait de laisser la main à chaque État sur le message qu'il souhaite faire passer, et permettrait non seulement de mieux informer les clients potentiels, mais aussi de proposer un accompagnement médical et psychologique à ceux qui en auraient besoin.

⁶³ Ce projet, financé par l'Union Européenne, a pour but d'harmoniser les pratiques en matière de tests génétiques et a déjà publié plusieurs "guidelines" et documents d'information : <http://www.eurogentest.org>.

⁶⁴ Voir par exemple le site de sensibilisation de l'Agence de biomédecine : <http://www.genetique-medicale.fr>

⁶⁵ Voir notamment la [brochure](#) proposée par le Conseil de l'Europe sur les tests génétiques (traduite en 29 langues!)

Nous avons également évoqué le problème des prélèvements fait sur autrui sans consentement. Les textes traitent cette problématique de manière extensive par le biais des articles sur le consentement⁶⁶, mais dans le cas des tests en accès direct au consommateur, il est en pratique difficile de vérifier que celui-ci a bien été recueilli. Toutefois, il semble possible de limiter ces tests avec quelques démarches, en commençant par interdire et surveiller les prestataires proposant des tests aux buts plus que douteux :

Proposition 3 : Interdire les services proposant l'analyse d'échantillons de personnes tierces sans leur consentement.

Tests concernés :      (tous tests en libre accès), surtout 

S'il est généralement délicat de savoir à qui appartient l'échantillon analysé, certains services proposent explicitement l'analyse d'échantillons "volés". On trouve par exemple de plus en plus facilement des sites internet proposant des tests d'infidélité, comme nous l'avons évoqué plus tôt, et certains tests de paternité sont également à mettre en cause. Il nous semble logique d'interdire ces tests puisqu'ils violent explicitement les règles de consentement.

Comme il semble difficile de supprimer complètement ces acteurs uniquement avec la proposition précédente, il serait également intéressant de mieux encadrer la provenance des échantillons analysés lors du test.

Proposition 4 : Limiter le type des échantillons pouvant être fournis pour l'analyse pour éviter le prélèvement d'échantillons de tiers sans autorisation.

Tests concernés :      (tous tests en libre accès), surtout 

Les tests basés sur un échantillon de salive en tube, ou sur une prise de sang semblent légitimes, puisqu'il est difficile de se les procurer à l'insu de leur possesseur. En revanche, analyser l'ADN d'un cheveu ou celui recueilli sur un mégot ou un mouchoir ouvre la porte à toutes les dérives. Aussi, en spécifiant à partir de quels supports l'analyse ADN peut être effectuée, on peut s'assurer un contrôle a priori de la bonne volonté de la personne fournissant le prélèvement.

Cela ne règle évidemment pas tous les problèmes, car dans l'absolu la seule manière de s'assurer de la provenance des échantillons serait de faire faire le prélèvement directement

⁶⁶ Cf. l'article 5 de la Déclaration de l'UNESCO de 1997 et les articles 5 à 9 de la convention d'Oviedo.

sur le demandeur, soit via un laboratoire indépendant, soit via l'entreprise réalisant le test. Mais les surcoûts occasionnés rendraient une telle disposition difficilement acceptable pour certains pays.

Par ailleurs, nous avons vu qu'il devenait également envisageable de séquencer l'ADN du fœtus à partir du sang de la mère. Or, le fœtus pouvant être considéré comme un "tiers", les tests prénataux pourraient tomber dans le cadre des propositions ci-dessus. De plus, en raisons des dérives eugénistes associées à ces tests, il ne nous paraît pas incongru d'interdire de tels tests en dehors du cadre médical. Toutefois, en raison de la position très libérale du Royaume-Uni sur le sujet, il sera probablement difficile d'obtenir un consensus à ce propos. Il faudra peut-être se contenter d'une réglementation européenne un peu plus lâche :

Proposition 5 : Limiter les tests prénataux pouvant être réalisés de manière à éviter ceux présentant un trop fort risque d'eugénisme.



Tests concernés :

Il est évidemment très délicat de tracer une frontière entre ce qui est acceptable et ce qui ne l'est pas dans ce cadre, chaque pays aura sans doute sa propre vision de la question, et de longues négociations seront sans doute nécessaires. Toutefois il nous paraît envisageable d'interdire les tests à l'utilité et aux motivations les plus discutables, par exemple ceux qui prétendraient mesurer les futures capacités intellectuelles ou physiques de l'enfant à naître. Plusieurs pistes nous paraissent possibles : limiter ces tests aux seuls tests diagnostiques, voire même à ceux adressant certaines maladies (mais là encore la liste sera difficile à établir), ou encore s'assurer que les résultats de ces tests ne puissent pas être donnés trop tôt dans la grossesse, de manière à limiter les avortements sans raisons médicales (même si, là encore, les différences législatives entre pays au sujet de l'avortement pourraient compliquer le débat).

Concernant le problème de la discrimination potentielle (notamment en ce qui concerne les assureurs ou les employeurs), étant donné les divergences d'opinions entre certains pays, il semble impossible d'interdire toute discrimination basée sur l'information génétique comme dans l'article 11 de la convention d'Oviedo. Cependant, il serait possible d'aller un peu au-delà de l'article 14 de la Déclaration de l'UNESCO de 2003 qui préconise d'encadrer la communication des données génétiques, mais laisse de nombreuses portes ouvertes, en adoptant la proposition suivante.

Proposition 6 : Nul ne peut exiger le test génétique d'autrui en dehors du cadre judiciaire.

Tests concernés :       (tous) sauf 

Cela n'empêchera pas les assureurs, dans les pays leur autorisant l'usage de données génétiques, ni de mettre des malus aux personnes qui ne s'y soumettront pas, ni d'exiger la transmission de ces résultats si ceux-ci sont déjà connus. Mais il nous semble important que nul ne soit obligé de connaître ses risques génétiques, directement (résultats du test) ou indirectement (hausse de la prime d'assurance). Toutefois, il pourrait être intéressant de réfléchir si des exceptions très spécifiques seraient souhaitables dans le cadre médical (santé publique, cas où les proches seraient impliqués...).

Enfin un dernier axe concerne la protection de la vie privée des personnes et de leurs données génétiques. Les Déclarations de l'UNESCO ainsi que les textes du Conseil de l'Europe insistent sur la nécessité du respect de la vie privée et de la protection des données⁶⁷. Pour entrer dans des propositions plus concrètes, les deux voies suivantes sont envisageables.

Proposition 7 : Interdire la revente des données génétiques récoltées et limiter leur utilisation (en dehors des prestations demandées) à des fins de recherche, après anonymisation.

Tests concernés :       (tous)

23AndMe met déjà à profit son énorme base de données pour établir des partenariats juteux avec de gros acteurs pharmaceutiques (Pfizer étant le dernier en date). Dans ce cas précis, 23AndMe argue que ses clients ont accepté que leurs données (qui ont d'ailleurs été anonymisées) puissent être utilisées à des fins de recherche. Il faudrait donc trancher sur ce qui est acceptable ou non (recherche publique uniquement ?), et s'assurer que les dérives éventuelles (rachat de ces données par des assureurs ou employeurs) soient bien interdites.

⁶⁷ cf. articles 7 et 9 de la Déclaration de l'Unesco de 1997, les articles 6 (a) et 14 de celle de 2003, l'article 10 de la convention d'Oviedo et l'article 16 du Protocole additionnel sur les tests génétiques à fin médicale.

Proposition 8 : Hors du cadre judiciaire, avoir un « droit à l'oubli » similaire à celui qui existe sur internet et qui permet au consommateur d'exiger la destruction des informations génétiques et des échantillons biologiques le concernant.

Tests concernés :  (tous)

Il nous semble que ces données appartiennent à l'utilisateur et qu'il doit donc lui être permis de demander leur suppression, notamment aux entreprises lui ayant vendu un test. Cela pourrait poser problème aux entreprises qui désirent utiliser ces données à long terme, et qui pourraient arguer que leur prix comprend un « achat » de ces données.

Ces propositions assureraient une meilleure protection des citoyens français en uniformisant les réglementations et les bonnes pratiques dans le monde. En pratique, il est délicat de dire comment ces propositions pourraient être mises en place à un niveau mondial : il n'existe pas d'institution dédiée à ces problèmes et seule l'UNESCO s'en est préoccupée pour l'instant. À un niveau européen, le Conseil de l'Europe, est légitime sur ces sujets, mais ne dispose pas d'un pouvoir législatif. Aussi l'Union Européenne pourrait avoir un rôle à jouer, à travers des directives ou des initiatives comme EuroGentest.

Toutefois, comme nous l'avons souligné précédemment, il ne suffit pas de réussir à renforcer les règles européennes, voire mondiales, il est aussi nécessaire d'envisager une évolution de la réglementation française pour protéger l'utilisateur d'une manière plus pédagogique, tout en lui permettant de disposer d'un peu plus de libertés.

b. Assouplir la réglementation française

Comme exposé précédemment, la réglementation française, très stricte en matière d'accès aux tests génétiques, nous semble contre-productive, et nous sommes en faveur d'une libéralisation permettant d'encadrer ces pratiques de manière plus efficace qu'une interdiction impossible à faire respecter compte-tenu de la disponibilité de ces tests.

Nous comprenons toutefois qu'il n'est pas souhaitable de tout autoriser non plus. Aussi, en dehors des changements exprimés dans les propositions suivantes, nous n'avons pas considéré changer les autres lois en vigueur à l'heure actuelle. Nous sommes notamment tout à fait en accord avec la loi interdisant la discrimination génétique (notamment dans le cadre des assurances), souhaitons que les tests ADN pré-nataux restent le privilège des médecins, et ne souhaitons pas modifier la position française actuelle sur les tests de paternité, qui relève d'autres logiques et sort donc du cadre de notre mémoire, même si certains de nos arguments sont parfois utilisés en ce sens⁶⁸. Par ailleurs, même si nous ne les reprenons pas explicitement

⁶⁸ Voir par exemple la prise de position de Marie-Gaëlle Le Pajolec dans cet [article](#).

dans ce qui suit, nous préconisons d'appliquer les propositions de la partie précédente en France quand bien même celles-ci ne seraient pas adoptées à une échelle plus large.

Enfin, comme le lecteur le constatera, nos propositions de libéralisation ne concernent que les tests ayant une portée médicale. En effet, en ce qui concerne les tests non-médicaux, beaucoup de nos interlocuteurs se sont montrés très sceptiques vis-à-vis de ces tests qui relèvent souvent du charlatanisme. Et étant donné que les conséquences de ceux-ci sont généralement moindres, le fait qu'ils puissent être faits sans encadrement depuis des sites étrangers est moins problématique, même si les enjeux liés à la protection des données restent présents. Aussi, nous avons décidé de ne rien préconiser pour ces tests. Car, même si nous pensons qu'il serait tout à fait envisageable de les légaliser avec un minimum d'encadrement (en reprenant les propositions faites dans la sous-partie précédente, par exemple), nous comprenons la réticence à autoriser des tests à l'intérêt limité et aux prétentions souvent exagérées. Et comme nous ne considérons pas que ces tests constituent un enjeu aussi important que les tests pouvant avoir un impact sur la santé, il nous a semblé cohérent de ne pas les aborder dans ce qui suit pour ne pas brouiller notre message.

L'idée principale de cette section est donc de libéraliser un peu la réglementation actuelle en autorisant une vente directe au consommateur tout en encadrant suffisamment les conditions pour prévenir certaines dérives. Les raisons nous ayant conduit à cette proposition sont multiples. Tout d'abord la position actuelle française ne permet pas, en pratique, de protéger efficacement les personnes : un test fait à l'étranger sera probablement plus dangereux qu'un test qui aurait été contrôlé et agréé dans un cadre juridique clair en France. Ensuite, il est difficile d'aider les usagers qui seraient livrés à eux-mêmes face aux tests et à leurs résultats si ceux-ci sont interdits et que les médecins ne sont pas à même de les interpréter. En outre, en interdisant ces tests, il devient délicat d'en exposer les limites et d'aborder le sujet avec un large public. Enfin le système solidaire français, où le test génétique est entièrement pris en charge par la société, refuse de fait le droit à certains individus de procéder à un test génétique si son utilité médicale n'a pas été jugée suffisante : or les patients sont de plus en plus enclins à devenir acteurs de leur santé et jugent que l'accès à l'information (dont l'information génétique) est un droit. Et pour toutes ces raisons, que nous avons davantage détaillées à la fin de la seconde partie, nous proposons de libéraliser le système français à travers les axes suivants :


Proposition 9 : Autoriser les tests médicaux par des acteurs privés, y compris en vente directe aux consommateurs, mais avec un encadrement et un conseil médical obligatoire.

Tests concernés :     

Le rôle de l'Etat et des médecins serait ici avant tout d'accompagner et d'éduquer les clients potentiels. Reste à discuter des modalités pratiques de cet encadrement en fonction

du degré d'accompagnement que l'on souhaite, à commencer par le personnel médical à y impliquer. Doit-on créer un corps de métier spécifique, ou confier cette tâche aux généticiens, médecins généralistes correctement formés, voire aux pharmaciens si les tests en question sont disponibles en pharmacie ? Une autre solution serait d'étendre les prérogatives des conseillers en génétique, cantonnés à l'heure actuelle à travailler dans les services hospitaliers sous la tutelle de généticiens, mais qui disposent des connaissances nécessaires pour informer et accompagner les usagers, voire les rediriger vers des spécialistes si besoin est.

Proposition 10 : Le prélèvement des échantillons serait alors fait soit par le médecin directement, soit par un pharmacien ou dans un laboratoire, sur ordonnance.

Tests concernés :      

Ce prélèvement pourrait être fait en même temps que la phase de conseil, ou directement après en laboratoire, et permettrait de s'assurer de la provenance de l'échantillon. Suivant les choix effectués pour mettre en place la proposition précédente, ce prélèvement pourrait donc être effectué directement par le médecin (généraliste ou spécialisé), le conseiller en génétique, le pharmacien, ou en laboratoire.

Évidemment, une telle libéralisation, nécessite d'aborder un certain nombre d'autres questions, à commencer par celle du remboursement de ces tests.

Proposition 11 : Continuer à rembourser les tests ayant une réelle "légitimité médicale" et effectués dans le cadre médical, mais faire porter le coût des tests nouvellement autorisés à l'utilisateur.

Tests concernés :      

Il nous semble logique de continuer à rembourser les tests qui sont déjà intégrés au système de santé français. En effet, ceux-ci ne sont réalisés que lorsqu'ils sont nécessaires au diagnostic ou au traitement médical. Par contre les tests qui seraient réalisés par des acteurs privés profitant de la libéralisation n'ont à priori pas vocation à être utilisés par les médecins. Il serait donc normal de faire porter à l'utilisateur le coût de ces autres tests, ainsi que de l'accompagnement médical sus-cité. Ce coût pourrait d'ailleurs être directement inclus dans le prix du test pour plus de commodité. Enfin, on peut aussi imaginer, à ce sujet, que les

laboratoires publics français puissent aussi proposer de manière payante leurs services aux personnes le désirant, mais n'ayant pas de "légitimité" médicale à se faire séquencer.

Mais même avec cet encadrement, il peut rester des tests qu'il ne serait pas souhaitable d'autoriser, soit parce que l'entreprise les proposant ne semble pas suffisamment sérieuse, soit parce que la nature des tests proposés se heurte à notre vision de l'éthique. Pour régler ce problème, nous formulons la proposition suivante :

Proposition 12 : À l'image de ce qui peut se faire pour le médicament, il serait intéressant d'exiger l'équivalent d'une autorisation de mise sur le marché pour encadrer l'apparition des tests en vente directe au consommateur.

Tests concernés :     

Si cette proposition a l'avantage d'être rassurante, sa mise en place nécessite une réflexion approfondie sur plusieurs points : sur quels critères baser cette autorisation ? Quel organisme doit s'en charger ?

La première de ces deux questions en particulier devrait nécessiter un certain travail. Il faudra en effet réussir à trouver un bon équilibre : si trop peu de tests sont autorisés, la libéralisation ne règlera pas les problèmes que nous avons évoqués, et a contrario, tout autoriser ne permettra pas de différencier les tests pouvant avoir un intérêt de ceux qui ne sont pas souhaitables. Les propositions suivantes examinent quelques-uns des critères possibles qui pourraient aider à trouver cet équilibre.

En ce qui concerne l'organisme chargé de donner ces autorisations, il nous semble logique de confier cette tâche à l'Agence de Biomédecine : c'est déjà elle qui agrémente le personnel réalisant des analyses génétiques et qui supervise les autorisations faites aux laboratoires. Aussi cette nouvelle mission s'inscrirait totalement dans la continuité de ses missions actuelles.

Voici donc quelques propositions de critères qui pourraient être utilisés pour déterminer quels tests autoriser :

Proposition 13 : Dans le cadre de cette autorisation de mise sur le marché, exiger une autorisation ou une labellisation aux laboratoires où sont effectués les tests proposés à l'utilisateur.

Tests concernés :     

Les Agences Régionales de Santé (ARS) délivrent déjà des autorisations aux laboratoires effectuant des analyses génétiques sur le territoire français. Celles-ci pourraient également être demandées dans le cadre de cette libéralisation. Comme il faudra également être capable d'autoriser des tests effectués au minimum en Europe, des normes internationales pourraient également faire l'affaire. Les pistes évoquées à ce sujet dans la proposition 1 sont valables ici aussi. De plus, il pourrait être possible de demander à ce que les personnels de ces laboratoires soient agrémentés, comme c'est déjà le cas pour les laboratoires autorisés en France.

Proposition 14 : Dans le cadre de cette autorisation de mise sur le marché, interdire les tests (ou partie de tests) portant sur des maladies incurables pour lesquelles il n'existe pas de traitement préventif.

Tests concernés :    

Ces informations, notamment lorsqu'elles portent sur des pathologies graves (Alzheimer, Parkinson...), n'offrent que peu d'avantages à l'utilisateur et peuvent avoir des conséquences psychologiques profondes. Il existe toutefois des cas où ces tests peuvent avoir un sens (pour lever le doute sur une maladie monogénique présente dans la famille, par exemple), mais ceux-ci sont normalement pris en charge par le système de santé actuel, et il n'y a donc pas de besoin à autoriser les acteurs privés à proposer de tels tests directement au consommateur. On pourrait toutefois être plus flexibles pour les tests diagnostiques qui apportent une information à priori certaine.

Proposition 15 : Toujours dans le cadre de cette autorisation de mise sur le marché, interdire les tests prénataux.

Tests concernés :  

Nous avons vu tout à l'heure quels risques étaient associés aux tests prénataux, et comme ceux-ci ne semblent pas très bien s'accorder avec la vision éthique française, il serait assez logique de les interdire.

La mise en place de ces propositions permettrait d'assouplir la réglementation française, tout en adressant la plupart des problèmes éthiques que nous avons identifiés : asymétrie de l'information, analyse d'échantillons de tiers, risque d'eugénisme... En ce qui concerne le stockage et le traitement des données génétiques, les propositions 6 et 7 seraient applicables en France, et les données génétiques font déjà partie des données pour lesquelles une autorisation préalable de la CNIL est nécessaire. Toutefois, toutes les entreprises proposant des tests génétiques n'étant pas situées en France, les modalités de traitement de ces données pourraient constituer un autre critère pour l'autorisation de mise sur le marché que nous venons d'évoquer.

Malheureusement, il restera probablement des entreprises situées à l'étranger qui, jugeant le cadre français encore trop strict ou trop complexe, tenteront de passer outre la législation en proposant plus ou moins explicitement des tests aux usagers français, sans se soumettre à l'autorisation de mise sur le marché. Aussi il serait intéressant d'étudier les possibilités de sanctionner juridiquement ces entreprises qui ne se soumettraient pas aux règles françaises.

Enfin, le dernier volet de nos propositions concerne la sensibilisation de la population aux questions relatives à la génétique, notamment pour en exposer les limites et permettre aux usagers potentiels de mieux comprendre ce qu'ils peuvent obtenir des tests génétiques. La libéralisation précédente permettrait de plus facilement introduire ce débat sur la place publique, mais indépendamment de cela, plusieurs choses pourraient être faites en ce sens, à commencer par la formation des médecins :

Proposition 16 : Former les médecins généralistes à la génétique.

Même si les médecins généralistes ne sont pas choisis pour réaliser l'accompagnement médical évoqué lors de la proposition 9, ces derniers restent un point de contact privilégié avec le monde médical pour beaucoup de personnes. Aussi il nous semble important que ces médecins soient à même de répondre aux questions que pourraient se poser certains de leurs patients et de les conseiller si besoin est. Évidemment les généralistes ne pourront pas remplacer les spécialistes, mais un minimum de connaissances en termes de tests génétiques serait souhaitable. Pour ce faire, il faudra modifier leur formation en conséquence, mais également assurer leur formation au fur et à mesure de leur carrière, notamment à travers le DPC (Développement Professionnel Continu).

Par ailleurs, la génétique constituant un pilier important du programme de biologie dans le secondaire, il serait intéressant de mettre à profit cet enseignement pour améliorer l'éducation du public.

Proposition 17 : Modifier les programmes scolaires pour insister sur les limites de la génétique.

Il serait bon de profiter de l'enseignement de génétique dans le secondaire pour aborder la complexité de la génétique (maladies multi-factorielles, épigénétisme), et ne pas se contenter d'enseigner les lois de Mendel et de décrire les cas simples des maladies monogéniques, où un gène correspond à un trait de caractère. Il est évident, étant donné leur complexité, que ces notions ne pourront pas être abordées de manière très détaillée, mais il nous semble important de mentionner rapidement ces mécanismes pour expliquer en quelques mots le non-déterminisme génétique, l'importance des facteurs environnementaux et la difficulté à interpréter les données génétiques qui en résultent. Les enseignants pourraient également en profiter pour évoquer les tests génétiques existants en distinguant bien ceux qui apportent une information sûre (maladies mono-génétiques) de ceux qui ont un caractère probabiliste, et donner ainsi un caractère pratique à leur enseignement.

En ce qui concerne la mise en place concrète de ces propositions, il serait nécessaire d'y impliquer plusieurs acteurs à commencer par le Comité Consultatif National d'Éthique (CCNE), l'Organisme Parlementaire d'Évaluation des Choix Scientifiques et Techniques (OPECST) et l'Agence de la biomédecine (ABM). En premier lieu, puisque le CCNE rend régulièrement des avis concernant la révision des lois de bio-éthique, c'est le rôle de ses membres, s'ils partagent notre constat et nous espérons que ce soit le cas, d'alerter sur la nécessité de faire évoluer la réglementation, et de préconiser les grandes lignes de ce changement. L'OPECST pourrait alors évaluer l'impact de ces modifications et participer au débat en proposant d'autres évolutions ou en affinant les propositions du CCNE. Enfin, l'ABM serait, à notre avis, l'institution la mieux placée pour mettre en pratique ces évolutions et en gérer le quotidien, si on lui en donne les moyens.

Conclusion

Les tests génétiques connaissent une actualité mouvementée. La baisse du coût du séquençage, la vente de produits via internet, l'apparition de grands acteurs avec des "business models" innovants, la médiatisation de ces tests à travers des cas comme celui d'Angelina Jolie sont autant de facteurs qui viennent nous rappeler que les enjeux éthiques soulevés par ces tests sont encore au goût du jour. Asymétrie d'information et charlatanisme, consentement et tests effectués à l'insu de tiers, discrimination et eugénisme, base de données et protection de la vie privée sont autant de sujets de préoccupations.

Face à ces différentes problématiques, les réponses réglementaires ont été peu ordonnées et semblent dépassées par l'actualité. Il apparaît que pour pouvoir protéger le citoyen français (mais également européen), une loi nationale est bien insuffisante face à l'effacement des frontières devant internet. Une réglementation à l'échelle européenne, à défaut de pouvoir atteindre le monde entier, semble être de rigueur. Garantir la qualité des tests, le consentement, l'information objective du public, le droit de ne pas connaître ses caractéristiques génétiques ou encore un droit à l'oubli constituent une couche minimale sur laquelle pourront s'appuyer d'éventuels textes nationaux plus restrictifs.

En France, il semble au premier abord que ces enjeux éthiques soulevés par les tests en vente directe aux consommateurs trouvent leur réponse dans une réglementation très sévère qui les interdit tout simplement. Cependant il apparaît que cette loi est difficilement applicable, que la demande en la matière est en croissance et que le consommateur de tels services illégaux est finalement mal protégé, étant livré à lui-même, en dehors de tout encadrement médical. Il nous semble donc opportun d'assouplir la législation française afin de mieux encadrer ces activités. Autoriser la vente directe aux consommateurs sous conditions, en soumettant ces tests à autorisation, tout en interdisant certaines pratiques; permettre un suivi médical de ces tests, encadrer les modalités de prélèvement des échantillons biologiques sont autant de moyens de mettre en place un environnement sain dans lequel des acteurs responsables pourront voir le jour. En parallèle, il semble important d'amenuiser l'asymétrie d'information en préparant davantage les médecins de ville aux questions de génétique, ou encore en enseignant dès le secondaire les limites du tout génétique.

L'évolution rapide du secteur appelle à une réaction rapide. Les mesures précédentes constituent une réponse possible aux enjeux actuels.

Annexes

Bibliographie complémentaire :

Alexandre, Laurent, 2011, *La mort de la mort*. JCLattès

Birraux, Claude et Touraine, Jean-Louis, 2011, *Les maladies monogéniques : état des lieux*. Rapport de l'OPECST

Claeys, Alain et Vialatte, Jean-Sébastien, 2008, *L'évaluation de l'application de la loi N°2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique*, rapport de l'OPECST

Bourgain, Catherine et Darlu, Claude, 2013, *ADN superstar ou superflic ?* éditions du Seuil, Paris

Claeys, Alain et Vialatte, Jean-Sébastien, députés, 2014, *Les progrès de la génétique : vers une médecine de précision ? Les enjeux scientifiques, technologiques, sociaux et éthiques de la médecine personnalisée*. Rapport de l'OPECST

Jordan, Bertrand, 2015, *Encore le "gène du crime" ?*, article du magazine médecine/science de Janvier 2015

Kahn, Axel, 2000, *Et l'homme dans tout ça ? : plaidoyer pour un humanisme moderne*, éditions Nil, Paris

Kahn, Axel, 2010, *Un type bien ne fait pas ça... : morale, éthique et itinéraire personnel*, éditions Nil, Paris

Vigoureux, Elsa, 2014, *ADN, dis-moi qui je suis...* Article du Nouvel Observateur daté du 16 Octobre 2014

Les tests génétiques à des fins médicales Publication du comité de Bioéthique du Conseil de l'Europe

Ducournau P., Gourraud P.-A., Rial-Sebbag E., Bulle A., Cambon-Thomsen A., 2011, *Tests génétiques en accès libre sur Internet. Stratégies commerciales et enjeux éthiques et sociétaux* Médecine / Sciences, n°27, pp. 95-102

Sirpa Soini, 2012, *Genetic testing legislation in Western Europe—a fluctuating regulatory target*, J Community Genet. 2012 Apr; 3(2): 143–153.

Liste des personnes rencontrées :

Gaëtan Rudant, directeur de l'inspection à l'ANSM

David Sourdivé, vice-président de Collectis

Emmanuelle Prada-Bordenave, membre du Conseil d'Etat et ancienne directrice de l'Agence de Biomédecine

Pierre-Yves Montéléon, administrateur de l'ANSES

Laure Reinhart, directrice de l'innovation à la BPI

Patrick Verspieren, professeur au centres Sèvres et ancien membre du conseil national d'éthique (CCNE)

Pierre Le Coz, philosophe et ancien vice-président du CCNE

Alain Fischer, directeur de l'Institut Imagine, pionnier des thérapies géniques et ancien membre du CCNE

Axel Kahn, médecin généticien et ancien membre du CCNE

Nadia Kamal, présidente d'Eclosion

Martin Rémondet, chargé de mission au Haut Conseil des Biotechnologies

Cécile Vaugelade, responsable du pôle certification G-MED

Nicolas Ferry, directeur en charge des produits innovants à l'ANSM

Pierre Darlu, spécialiste de génétique des populations humaines

Jean-Yves Le Déaut, député et président de l'organisme d'évaluation des choix scientifiques et techniques (OPECST)

Eric Szij, conseiller à l'OPECST

Hervé Chneiweiss, président du comité d'éthique de l'INSERM

Dominique Stoppa-Lyonnet, responsable de l'Unité de Génétique Constitutionnelle de l'Institut Curie

Frédéric Revah, directeur général du Généthon

Véronique Dolciami, directrice du Skin Genomics Center

Antoine de Pauw, conseiller en génétique à l'Institut Curie

Laurence Lwoff, chef de l'unité de Bioéthique du Conseil de l'Europe

Patrick Gaudray, membre du CCNE

Jean-Louis Touraine, député, membre de l'OPECST

Pierre Le Ber, membre du comité exécutif de France Génomique

Jacques Biot, directeur de l'Ecole Polytechnique

Alain Claeys, député et membre de l'OPECST

Anne Cambon-Thomsen, médecin, spécialisée en immunogénétique humaine

Pascale Lévy, référente en génétique à l'Agence de la biomédecine

Remerciements

En premier lieu, nous souhaitons remercier notre pilote, Fabrice Dambrine, pour sa disponibilité et les conseils avisés qu'il nous a prodigués tout au long de notre travail. Nos remerciements vont également à Marc Mortureux pour nous avoir ouvert son carnet d'adresse et nous avoir ainsi permis de commencer de bon pied ce travail. Enfin, nous remercions toutes les personnes, citées ci-dessus, qui ont accepté de nous rencontrer pour le temps qu'elles ont bien voulu nous consacrer et les discussions très enrichissantes que nous avons pu avoir avec elles.