

Directives médico-éthiques concernant les examens génétiques sur l'homme¹

De nouvelles possibilités d'examen direct de la substance des gènes, l'ADN, des chromosomes et de nombreux produits biologiques ont grandement amélioré les possibilités de diagnostic dont dispose le médecin, et cela dès la période prénatale. Ainsi des anomalies héréditaires peuvent être décelées plus tôt et avec beaucoup plus grande précision que par le passé. On voit même se dessiner la possibilité de modifier le patrimoine génétique. De larges cercles de l'opinion publique suivent cette évolution avec grande attention, parfois avec appréhension. Certains craignent des applications incontrôlées ou même abusives.

Prévoyant l'importance de ces développements, l'ASSM a chargé, il y a plusieurs années déjà, une sous-commission de faire le point de la situation et d'élaborer de brèves recommandations à l'intention du corps médical. Plusieurs des projets proposés ne donnèrent pas entière satisfaction, ce qui nécessita de nouveaux et longs efforts. Avec le recul, on constate qu'on avait voulu trop en faire. La décision, prise alors, de se limiter à des questions pratiques et de première importance, a enfin conduit à la formulation de quelques principes auxquels la majorité des médecins peut se rallier. Ils sont conçus comme guide pour la pratique journalière.

Cependant, après une première publication soumise en consultation, nous avons reçu de nombreuses prises de position et des critiques, qui pour la plupart provenaient de milieux non-médicaux. Suite à une refonte profonde, qui a pris en compte les points de vue médicaux, juridiques et éthiques, les directives ont été condensées et leur formulation atténuée sur beaucoup de points, si bien qu'elles peuvent maintenant être publiées dans leur version définitive.

Nous soulignons une fois encore que nous proposons ici une réglementation dans un domaine actuellement (encore) dénué de dispositions légales. Il va de soi que la promulgation de lois en la matière rendrait les directives de l'ASSM caduques.

¹ face à la version rédactionnelle publiée dans le "Bulletin des médecins suisses" du 22.9.93 (p. 1454 à 1458)

Contrairement à ce qui vaut pour des dispositions légales, nos directives peuvent rapidement être modifiées au prix d'un effort relativement modeste, si des faits nouveaux ou des changements des conceptions morales d'une majorité de la population le rendaient nécessaire.

Prof. A.F. Muller, président de l'ASSM

Prof. W.H. Hitzig, président de la Commission centrale d'éthique

Préambule

La publication des présentes directives sur les examens génétiques effectués avant et après la naissance se fonde sur les considérations suivantes:

Les examens génétiques prennent de plus en plus d'importance dans la recherche et dans la pratique médicale. L'éventail de leurs applications s'élargit constamment. Le génie génétique permet d'obtenir des renseignements toujours plus précis sur les prédispositions et les anomalies héréditaires des personnes examinées, et indirectement de leurs proches parents. L'activité de conseil en matière génétique se voit ainsi considérablement élargie et améliorée. Le conseil génétique permet à des personnes atteintes d'une affection génétique de se protéger contre les conséquences graves de leur maladie, de concevoir des enfants sains, ou de se préparer, avec un soutien approprié, à la venue de descendants handicapés.

C'est avant tout la possibilité nouvelle d'examiner directement par génie génétique la substance-clé de l'hérédité - l'acide désoxyribonucléique (ADN) - qui a suscité l'appréhension de larges cercles de l'opinion publique. Certains craignent que des tests de diagnostic génétique superflus ou excessifs soient pratiqués, qui risqueraient d'entraîner la discrimination de certains membres de la communauté. Les médecins eux-mêmes ont ressenti le besoin d'une information supplémentaire, portant sur les conditions requises pour poser l'indication à de tels examens et pour les pratiquer.

S'adressant aux médecins, les directives de l'Académie Suisse des Sciences Médicales ne peuvent régler qu'une partie des problèmes liés à l'application médicale des examens génétiques. C'est à l'Etat qu'échoit la tâche de prendre les dispositions nécessaires pour que tous ceux qui en ont besoin pour des indications médicalement justifiées puissent bénéficier d'examens génétiques reconnus. Leur droit à disposer d'eux-mêmes ne doit pas de ce fait être mis en cause et les résultats de ces examens ne doivent pas être utilisés à des fins abusives.

Les examens génétiques doivent être entrepris sous la responsabilité d'un médecin qui en connaisse les indications et qui puisse apprécier la valeur prédictive des résultats obtenus.

Il n'y a pas de raison d'établir un catalogue officiel des maladies et handicaps totalement ou partiellement d'origine génétique pour lesquels les examens génétiques pourraient s'avérer utiles. En effet, ce domaine de la médecine est en évolution constante. De plus, une telle liste pourrait conduire à des prises de position indésirables au sein du public.

L'information exhaustive de l'opinion publique sur les examens génétiques consititue une tâche toujours plus urgente des sociétés médicales et des organisations professionnelles, ainsi que des écoles et des médias.

Directives

1. Domaine d'application

Les présentes directives définissent le cadre dans lequel le médecin recourt aux examens génétiques médicaux.

- Elle se limitent aux examens visant la détection ou l'exclusion d'anomalies héréditaires responsables de maladies.
- Elle s'appliquent à toutes les investigations effectuées avant ou après la naissance qui permettent de déceler de telles anomalies héréditaires.
- Elles montrent comment mettre en oeuvre les examens génétiques chez un individu ou dans des familles, ainsi que lors d'examens de dépistage.

2. Indications médicales aux examens génétiques

Les examens génétiques sont éthiquement justifiés lorsqu'ils poursuivent les buts suivants:

- Diagnostic et identification d'une maladie ou d'un handicap d'origine génétique
- Mise en évidence d'une prédisposition héréditaire pour une maladie ou un handicap d'origine génétique, dans l'intérêt d'un planning familial ou du choix d'un mode de vie.
- Découverte d'une maladie d'origine génétique à un moment où ses manifestations morbides ne sont pas encore apparues, à condition qu'il existe des mesures efficaces pour atténuer ou prévenir les effets graves de cette affection ou que cette découverte ait une importance immédiate dans le cadre d'un planning familial ou du choix d'un mode de vie.
- Conseil à des personnes ou à des couples en ce qui concerne les dangers encourus par leur descendance en raison de maladies ou d'handicaps d'origine héréditaire.

De tels examens génétiques sont proscrits lorsqu'ils n'ont pas d'autre objectif que de mettre en évidence le sexe ou des caractéristiques de l'embryon ou du fœtus qui sont sans influence sur sa santé.

3. Recommandations pour la mise en pratique des examens génétiques médicaux.

3.1 Conditions préalables.

Les examens génétiques sont autorisés chez des personnes majeures et qui ont donné leur consentement. Chez les mineurs ou les personnes sous tutelle, ils ne devront être pratiqués que si les résultats obtenus ont des conséquences directes sur leur santé ou celle de leurs proches parents. Des examens prénataux invasifs ne sont admissibles que s'il y a des indices fondés d'un risque génétique.

3.2 Devoir d'informer.

Les patients atteints d'une maladie ou d'un handicap héréditaire doivent être informés à temps et selon les règles des possibilités existantes d'examens génétiques. Ce principe s'applique également aux porteurs supposés ou confirmés, mais asymptomatiques, de prédispositions pathogènes. Le cas échéant, on s'assurera en outre des conseils d'un médecin spécialiste en la matière.

Si le résultat des examens génétiques indique la nécessité d'intervenir auprès des proches parents, le médecin s'efforcera de leur fournir, avec l'accord de la personne examinée ou de son représentant légal, les informations pertinentes (voir paragraphe 3.7).

3.3 Conseil génétique accompagnant les examens.

Un conseil génétique doit obligatoirement être donné à l'occasion des examens. Il doit avoir lieu avant, pendant et après les examens. Avant tout examen, le sujet doit disposer d'un temps de réflexion suffisant. La consultation porte sur toutes les informations qui permettront à la personne concernée de réaliser la portée des décisions à prendre, et de préparer ces décisions conformément à ses propres convictions éthiques. La consultation doit être dénuée de tout caractère directif. Le médecin peut faire part de son point de vue, lorsque le demandeur, dans le processus d'exploration des décisions à prendre, le souhaite. En outre cette information doit être adaptée au niveau socioculturel de l'interlocuteur.

Les informations données lors de la consultation génétique doivent porter au moins sur les points suivants: motif, type de l'examen envisagé, y compris ses risques éventuels, portée de l'examen, possibilité de résultats ininterprétables ou inattendus, signification d'une trouvaille anormale, mesures proposées. Des mesures proposées telles que le demandeur puisse affronter son sort, vivre avec la maladie ou le handicap, recourir à des groupes d'entraide, ou à des prises en charge

alternatives. Il convient de tenir compte du contexte individuel du demandeur sur les plans familial, psychologique, religieux, scolaire et social.

3.4 Consentement obligatoire et décision quant à la divulgation du résultat de l'examen.

La décision d'entreprendre, de poursuivre ou d'interrompre un examen est du ressort exclusif de la personne concernée. C'est aussi elle qui décide si et jusqu'à quel point elle veut prendre connaissance des résultats et en tirer les conséquences. La liberté de participer et le droit de ne pas prendre connaissance des résultats doivent aussi être garantis lors d'examens de dépistage.

Pratiquer un examen génétique chez une personne incapable de discernement requiert l'approbation de son représentant légal. Les mineurs capables de discernement et les sujets sous tutelle ont leur propre droit de décision. Ils décident aussi si le résultat de l'examen peut être divulgué, que ce soit à eux-mêmes ou à leur représentant légal.

C'est, dans le cadre des dispositions légales, la femme enceinte qui décide si un examen génétique prénatal doit être pratiqué et quelles sont les conséquences à en tirer. Il est souhaitable que le partenaire soit associé à cette réflexion.

3.5 Soutien à long terme de la personne examinée.

Il convient d'aider les personnes soumises à un examen génétique à accéder à un soutien médical, psychologique et social durable, quelles qu'aient été les décisions qu'elles ont prises à la suite des examens.

3.6 Garantie quant à la qualité des examens de laboratoire.

Seront chargées de procéder aux examens de laboratoire les institutions qui peuvent faire la preuve d'un travail impeccable et qui se soumettent à un contrôle interne et externe de qualité.

3.7 Secret médical et protection des données.

Les données obtenues dans le cadre d'examens génétiques sont soumises comme toutes autres données médicales aux règles du secret médical et de la protection des données.

Le médecin ne peut révéler à des tiers des données obtenues lors d'examens génétiques qu'avec l'accord de la personne examinée ou de son représentant légal, après que ceux-ci aient été informés de la portée d'une telle révélation (voir paragraphe 3.4).

3.8 *Examens génétiques en vue d'activités professionnelles ou privées.*

Le médecin s'abstiendra de pratiquer des examens génétiques demandés pour apprécier l'aptitude d'un sujet à exercer certaines activités, sauf s'il s'agit de détecter des caractéristiques susceptibles de mettre en danger la santé du sujet examiné ou de tiers. De tels examens ne pourront être entrepris qu'à la demande de l'intéressé ou dans le cadre de dispositions légales. Les résultats de tels examens ne seront divulgués qu'à la personne examinée.

3.9 *Examens génétiques en rapport avec les assurances.*

Le médecin fera preuve d'une réserve particulière s'il découvre que les résultats de l'examen génétique demandé pourraient servir à justifier ou à modifier un contrat d'assurances. Les résultats de tels examens seront communiqués exclusivement à la personne examinée ou à son représentant légal, après que ceux-ci aient été rendus attentifs aux risques d'une divulgation plus large (chiffre 3.4 et 3.5).

3.10 *Recherche.*

La collecte et l'utilisation de données génétiques à des fins scientifiques sont soumises aux Directives de l'ASSM pour les projets de recherche expérimentale sur l'homme. A condition que l'anonymat soit strictement respecté, il est possible d'utiliser des résultats obtenus lors d'examens pratiqués dans l'intérêt des personnes testées dans des études d'épidémiologie génétique et cela sans leur accord direct. Lors de la publication de recherches génétiques, il faut absolument éviter que des données permettant d'identifier un individu puissent transparaître.

Commentaire

Pour les patients qui en souffrent, ainsi que pour leurs proches, les maladies héréditaires constituent une dure épreuve. Pour certaines affections, on dispose aujourd'hui de traitements qui permettent, rarement, de supprimer les symptômes (par exemple "guérison" d'une hypothyroïdie par substitution hormonale continue), et plus souvent d'apporter une amélioration sensible avec une prolongation de l'espérance de vie (diabète, thalassémie). Cependant, malgré des traitements palliatifs lourds, d'autres maladies héréditaires continuent de causer d'importantes limitations pour le patient (par ex. l'hémophilie). Pour encore de nombreuses autres maladies héréditaires, on ne connaît, malgré des recherches poussées, pas encore de possibilités thérapeutiques efficaces (par ex. myopathies). Mais dans ces cas également, une tâche importante revient aux médecins: traitement symptomatique, adaptation du mode de vie, fourniture d'appareils, formation et conseils spécialisés. De nombreux groupes d'entraide et organisations d'handicapés hautement spécialisés fournissent, dans ces cas, une aide précieuse. Par ses prestations légales l'assurance invalidité fournit le soutien financier ainsi que des conseils spécialisés pour les familles.

Toutes les personnes atteintes ressentent le besoin d'être informées de la nature de leur maladie avec toute la précision possible. Pour pouvoir répondre à leurs nombreuses questions, un diagnostic médical précis est indispensable. Les possibilités diagnostiques se sont considérablement élargies et affinées au cours de ces dernières décennies. Elles permettent aux médecins d'obtenir les informations nécessaires, avec une qualité toujours croissante, tout en ménageant davantage le patient. Par cela même, la responsabilité du médecin est de plus en plus importante, vu qu'une réponse judicieuse aux nombreuses questions du patient sur l'évolution de son mal exige des connaissances approfondies de la maladie dont il est atteint, entre autres de ses aspects génétiques. Il en va de même pour les interrogations des proches parents du patient quant aux risques encourus par leur descendance. Les familles ont le droit de bénéficier d'un examen approfondi selon les méthodes le plus modernes, ainsi que de conseils éclairés après l'établissement d'un diagnostic précis. En revanche, personne n'a l'obligation de se soumettre, ou de soumettre ses enfants, à des examens diagnostiques, car le "droit de ne pas savoir" doit être respecté.

Les présentes directives ont pour but d'aider le praticien à acquérir sans un trop grand effort une vue d'ensemble des questions complexes qui se posent dans les domaines médical et non médical. Il pourra ainsi éviter des erreurs dues à la méconnaissance de données importantes. Pour les médecins qui désirent eux-mêmes participer activement à

l'examen ou aux conseils génétiques, il est indispensable qu'ils connaissent de façon approfondie la littérature spécialisée, ainsi que les particularités techniques, juridiques et éthiques. Les autres médecins qui ne sont pas en mesure de s'engager de manière aussi approfondie pourront faire appel à des spécialistes reconnus pour des consultations ou des mandats bien définis.

Diagnostic prénatal

C'est avant la naissance d'un enfant à risque que le conseil génétique doit intervenir. Cela est possible, puisqu'on dispose aujourd'hui d'instruments diagnostiques qui fournissent des résultats précis à un stade précoce de la grossesse. L'expérience montre qu'une grande partie des analyses donne un résultat négatif et permet ainsi au médecin de conforter chez les parents l'espoir d'avoir un enfant sain. Il va de soi que ce résultat ne concerne que la maladie héréditaire dont on craint la survenue dans la famille en question. Aucun médecin ne pourra jamais fournir une "garantie globale pour un enfant sain", ainsi que l'affirment souvent les opposants à de tels examens. Pendant la période prénatale, conformément aux règles de la médecine, le diagnostic doit répondre à une question spécifique et la réponse ne se rapporter qu'à cette question.

Lorsque l'examen prénatal a révélé que le foetus est atteint de la maladie héréditaire recherchée, il faut procéder de la manière suivante:

- Au cas où il s'agit d'une maladie héréditaire efficacement traitable ou même guérissable après la naissance, on a le temps de prendre les mesures préparatoires en toute quiétude (exemple: dans les déficits immunitaires à transmission héréditaire, une guérison est possible par une transplantation de moelle osseuse. Les chances de succès sont notablement améliorées lorsque l'enfant n'est pas contaminé lors de la naissance et que le traitement peut intervenir précocement).
- Lorsqu'un traitement efficace n'existe pas pour la maladie héréditaire en question, le médecin envisagera avec les parents les possibilités suivantes:
 - les parents se décident pour une interruption de grossesse, pour épargner à l'enfant et à eux-mêmes les souffrances prévisibles, décision qu'ils prennent en toute connaissance de cause dans le cadre d'une planification familiale;
 - les parents se décident à conserver la grossesse, le plus souvent à cause de leurs convictions idéologiques. Il y a alors deux possibilités:

1. renoncer à tout examen prénatal, car le destin est accepté, quel qu'il soit. Cette option doit donc être envisagée avant la mise en oeuvre, inutile dans cette situation, de mesures diagnostiques (droit de ne pas savoir).
2. Ne pas renoncer à un examen prénatal, tout en étant prêt à accepter son verdict, dont la survenue éventuelle de la maladie héréditaire. Si tel est le cas, le temps de la grossesse sera utilisé pour préparer, sur les plans médical, matériel et spirituel, la naissance et la vie d'un enfant handicapé. Des groupes d'entraide ou des organisations pour handicapés peuvent apporter dans ces situations un soutien important.

Toutes ces décisions sont à prendre par les futurs parents. Le médecin les assistera de ses conseils, qui seront dénués de tout caractère directif, et couvriront toutes les possibilités qui s'offrent. Lorsque les souhaits exprimés ou présumés des parents sont en désaccord avec les convictions personnelles du médecin, celui-ci pourra les adresser à un collègue qui peut se rallier à leur manière de voir.

Portée éthique

Les présentes directives tentent de délimiter les frontières de ce qu'on considère aujourd'hui comme éthiquement acceptable; elles tiennent compte du fait que les tendances actuelles dans ce domaine sont controversées.

Les techniques diagnostiques complexes actuellement disponibles suscitent souvent, notamment chez les personnes qui ne sont pas impliquées, l'incertitude et la peur, et en conséquence parfois un refus global. Cela provient en partie d'une compréhension insuffisante des faits, mais aussi en partie de la crainte des abus. Dans ces directives on a prêté une grande attention à ce qu'on n'abuse pas du diagnostic prénatal (exemple: demande d'interruption de grossesse lorsque le sexe d'un enfant sain ne correspond pas au désir des parents). Des réserves très compréhensibles et parfaitement fondées ont été émises par les handicapés ou les instances qui les prennent en charge: ils craignent la montée d'une discrimination à leur égard, eux qui sont déjà défavorisés, parce qu'ils ne correspondent pas à l'"homme idéal" d'aujourd'hui. Cette tendance est indéniable. Cependant elle n'est pas due à la disponibilité de nouvelles techniques. Elle est l'un des aspects d'une mentalité largement répandue dans notre société, selon laquelle

tout doit être réalisable. La tolérance vis à vis des handicapés ne s'est pas améliorée ces derniers temps, elle a même probablement diminué. La crainte que les parents de tels enfants (par exemple ceux atteints de trisomie 21) soient l'objet de reproches au sein du public, ne tombe pas du ciel. Cependant ce n'est pas la limitation ou même l'interdiction de certains actes médicaux qui y changerait quelque chose. Comme par le passé, il faudra s'opposer à la discrimination vis-à-vis des handicapés par l'information et la demande constante d'un soutien accru à leur égard. Inversément il ne serait pas défendable sur le plan éthique de vouloir interdire à d'autres parents le recours à toutes les possibilités médicales existantes, lorsqu'ils peuvent, sur le plan moral, en assumer les conséquences. Il est souhaitable que de part et d'autre, personnes en bonne santé et malades, on se montre plus tolérant face aux besoins et souhaits des uns et des autres.

Conseil

Les présentes directives accordent un poids tout particulier au fait de conseiller. Seuls des médecins bien informés sont à même de donner des conseils fondés. Celui qui ne peut pas répondre à cette exigence se renseignera auprès d'autorités compétentes ou leur adressera les personnes qui ont besoin de conseils. Cela vaut pour les aspects techniques dans le domaine de la génétique, pour les centres d'orientation spécialisés de l'assurance invalidité, pour les organisations d'aide ou celles s'occupant d'handicapés, ainsi que pour des aspects importants sur les plans juridique, éthique ou religieux.

Les présentes directives ont été adoptées par le Sénat de l'ASSM, le 3 juin 1993.

Prof. B. Courvoisier (président de la Commission centrale d'éthique jusqu'au 4.6.1992)

Prof. W.H. Hitzig (président de la Commission centrale d'éthique depuis le 5.6.1992)