

Aspects bioéthiques du Génome humain : nouvelles questions, nouvelles responsabilités

François Vittecoq*

Les familles sont les témoins et les acteurs d'une évolution importante de la médecine. Avec l'exploration du génome humain, nous entrons dans l'ère de la prévention des maladies qui modifie la qualité de la vie, l'avenir et la destinée.

Pendant des siècles, la médecine s'est préoccupée de soigner. Aujourd'hui, elle se donne pour but de prévenir plutôt que de guérir. « Le principe de base de la médecine de prévision est de prévoir l'apparition des maladies avant l'expression de leurs symptômes » (Génétiq ue et Médecine, de la prévision à la prévention, avis n° 46 du Comité National d'Ethique, Paris 30 Octobre 1995).

De la médecine prédictive à la prévention

Pour prévenir, il faut prédire, soit une quasi certitude, soit la probabilité d'une affection.

Les nouvelles connaissances génétiques ouvrent de nouvelles perspectives de prévention des handicaps, physiques, sensoriels et mentaux et particulièrement, des maladies invalidantes et mortelles. Lorsque les remèdes seront trouvés, médicament, thérapie génique ou prévention, il sera permis de guérir avant même que se manifestent des maladies telles que l'infarctus du myocarde, l'asthme ou le diabète, cancer du colon ou de l'oesophage et bien d'autres...

Cependant, la connaissance des gènes ne signifie pas thérapie génique ou traitement thérapeutique mais dès maintenant les retombées sont considérables sur le plan diagnostique.

Paradoxalement, alors que ces découvertes font naître de grands espoirs, ces progrès des

sciences de la vie, médecine et biologie, inquiètent les citoyens car d'éventuelles modifications du patrimoine génétique d'un être vivant ou d'un futur être vivant comportent des risques de dérive eugénique et de discrimination.

Le patrimoine génétique

Avec les découvertes génétiques récentes 7.000 maladies génétiques sont connues, 3.000 maladies héréditaires sont identifiées ; 1.000 gènes sont connus et localisés sur le génome mais dans le même temps, on estime que le patrimoine génétique humain est constitué de 100.000 gènes (dont 50.000 pour le seul cerveau).

Des cartes génétiques balisant nos 46 chromosomes repèrent actuellement plus de 30.000 gènes. Des fragments de plusieurs milliers de gènes humains ont été identifiés dont on ne connaît pas encore la fonction. L'identification génétique est réalisable avec sang, cheveu, ongle, peau, sperme, salive dont on extrait l'ADN (DNA en anglais) - acide désoxyribonucléique - support de l'hérédité.

* Résidence Champagne, 55 boulevard de la Villette, 75010 Paris, France.

Toutes ces connaissances génétiques concernent toutes les spécialités de la médecine : cardiologie, neurologie, dermatologie, pneumologie, psychiatrie, etc. ...

Avec un seul échantillon d'ADN, on a toute l'information génétique d'un individu, non seulement ce que l'on sait aujourd'hui et pour laquelle le prélèvement est fait, mais aussi tout ce que l'on saura mettre en évidence à l'avenir.

L'ADN est stable et peut être conservé longtemps, d'où la constitution de « banques de cellules » collectées auprès des malades et des membres de leur famille.

Certitudes

Pour un certain nombre de maladies invalidantes, dites monogéniques, on identifie précisément, maintenant, les gènes et leurs mutations responsables. On établit un diagnostic de certitude pour des myopathies, l'hémophilie et des maladies de l'hémoglobine, les amyotrophies spinales, certaines déficiences mentales graves, Chorée de Huntington, etc. ... la maladie vient d'un gène défectueux et sa manifestation est actuellement inexorable.

Probabilités

Pour d'autres maladies, différentes des précédentes, variantes d'un ou plusieurs gènes, c'est la notion de risque et non celle de certitude. Ainsi, nous connaissons déjà ou nous allons connaître la plupart des gènes qui prédisposent aux grandes maladies communes : le diabète, l'hypertension artérielle, l'infarctus du myocarde et les maladies cardio-vasculaires, des types de cancers à forme héréditaire : sein, colon, prostate, la sclérose en plaque, l'obésité, les affections rhumatismales, asthme et affections respiratoires, schizophrénie, alzheimer, hyper-cholestérolémie familiale ; des méthodes de dépistage permettent l'évaluation du risque.

Evaluation des risques et traitements préventifs

L'évaluation des risques doit être envisagée même pour des personnes actuellement en bonne santé puisqu'il s'agit parfois de connaître la probabilité de contracter une maladie que l'on n'a pas encore. Des traitements préventifs sont possibles pour certaines maladies génétiques : régimes, médicaments, assistance psychologique.

On peut prévoir génétiquement des graves maladies de l'hémoglobine.

Le système des groupes sanguins HLA « Human Leucocyte Antigens », découverte de Jean Dausset, Prix Nobel 1980, identifie, cette fois, les globules blancs et s'applique à l'ensemble des tissus.

Un enfant naît, on détermine son groupe HLA et l'on apprend qu'il a un grand risque d'avoir un diabète insulino-dépendant selon le gène dont il a hérité. Si les parents lui donnent un régime alimentaire approprié, il n'aura pas de diabète. Il est démontré ainsi que la médecine prédictive est plus efficace que la médecine curative.

Parmi les nouveaux diagnostics, nul doute que le diagnostic prénatal est l'un de ceux qui posent le plus de problèmes éthiques. On estime que 10 % des nouveau-nés ont une déficience à composante génétique dont 1 % pour maladie héréditaire monogénique.

La liste des examens de diagnostic prénatal s'étend rapidement : analyse biochimie sur embryon et fœtus, diagnostic de maladie héréditaire du métabolisme ou d'un syndrome malformatif, diagnostic sur amniocentèse, diagnostic de maladies génétiques, mucoviscidose, retard mental lié à l'X fragile, myopathie de Duchesne, anomalie de l'hémoglobine, hémophilies, syndrome de Charcot CMT, myopathie dystrophique de Steinert, amyotrophie spinale, embryofœtopathies infectieuses, herpès viridal, etc. ...

Nouvelles compétences et nouveaux dialogues, libertés et responsabilités

De nouvelles compétences sont indispensables pour les nouveaux dialogues. Pour les médecins, il y a partage du savoir et un véritable transfert des connaissances vers le patient et la famille éventuellement ; cela peut amener à bien des incidences émotionnelles.

Le patient, lui, doit affronter une révélation et faire des choix librement. Ce peut être un apprentissage de la liberté, liberté qui est inséparable de la notion d'efficacité et dont le corollaire est la responsabilité personnelle. Selon les situations psychologiques et sociales, il ne sera pas toujours aisé de savoir ce qui est compris et admis.

Le contexte nouveau d'une pathologie génétique conduit à de nouvelles notions de compréhension et de langage, d'écoute et de dialogue. L'exercice de ces nouvelles libertés et responsabilités s'impose aujourd'hui aux domaines de la psychologie, de la concertation, du comportement, de la communication, de la sociologie, des sciences sociales et des sciences de l'éducation.

La médecine prédictive engage, à la fois, médecins, parents et futurs parents et la responsabilité des uns et des autres dépasse maintenant la réponse habituelle à la maladie, très au-delà des tabous traditionnels.

Malgré l'inquiétude et l'angoisse, parfois la peur, certains sont avides de savoir et d'autres redoutent de savoir. Tous n'ont pas la même réceptivité et les relations d'un couple sont complexes. En tout cas, au nom de la liberté individuelle, chacun a le droit de savoir mais aussi celui de ne pas savoir ; il assume dans ce cas la responsabilité de son refus.

Le consentement éclairé, les nouvelles responsabilités partagées, les choix

Aucun acte médical, aucune intervention ne

peut être imposée à quiconque sans son consentement. Le consentement peut être libre et éclairé s'il est donné à la suite d'une information objective, compréhensible et à la portée de la personne. Dans certains pays, des actes biologiques du diagnostic prénatal in utero sont réglementés et le médecin doit, lors de la prescription, attester par écrit qu'il a informé la personne.

Comment faire l'information de la famille en vue d'un indispensable diagnostic prénatal qui aura pour objet de prévenir ou traiter une affection grave dans l'intérêt de l'enfant à naître ?

Le diagnostic prénatal, lorsqu'on trouve une anomalie très grave chez le fœtus, peut amener à une décision d'interruption de grossesse. Quelle sera l'attitude de la mère ou du couple s'il y a une certitude ou une probabilité ? Un enfant doit-il être condamné parce qu'il aura probablement une maladie mortelle à l'âge adulte et que cette maladie est actuellement incurable ?

L'opportunité de l'information des enfants eux-mêmes, lorsqu'il s'agit seulement d'une probabilité due à la connaissance de certains gènes est-elle envisagée ? Une conduite préventive peut, en effet, intervenir après des examens ultérieurs lorsque la probabilité devient certitude ; cette information peut lui donner des chances d'échapper à la maladie.

Demain certains enfants auront éventuellement à comprendre pour eux-mêmes les mesures à prendre dans leur propre cas si telle prédisposition à une maladie leur est révélée.

Si le consentement de la mère est essentiel, qu'en est-il du consentement du père ? On est seulement étonné peut-être que le consentement de la mère soit nécessaire pour informer le père du projet de diagnostic et du résultat. Que dire au père qui est informé ou à celui qui a été tenu à l'écart de la décision lorsque la mère décide ?

Quelques exemples concrets de diagnostic prénatal illustrent la variété des situations actuelles :

- Diagnostic prénatal de la trisomie 21 - Down.
- Diagnostic prénatal d'une maladie neuromusculaire, la myotonie dystro-phiq ue de Steinert, maladie monogénique.
- Diagnostic de la thalassémie majeure, maladie de l'hémoglobine.
- Incidence de la connaissance du chromosome X fragile et retard mental.
- Connaissance de la Chorée de Huntington, maladie mortelle à l'âge adulte.

La vérité scientifique, les valeurs morales, éthiques

Les savants recherchent la vérité, ils découvrent la vérité mais c'est leur vérité car ils y croient en tant que scientifiques.

Il y a une éthique de la conviction et une éthique de la responsabilité propre aux savants.

Si le savant détient la vérité, il faut comprendre qu'il remet en cause sa vérité aussi. La vérité scientifique, c'est la continuation d'une aventure, l'aventure de l'homme et l'aventure de l'humanité.

« Nous ne sommes savants que de la science présente » écrivait MONTAIGNE au XVI^{ème} siècle.

« La science est l'asymptote de la vérité, elle l'approche sans cesse et ne la touche jamais » écrivait Victor Hugo en 1864 (dans William Shakespeare).

Des doctrines parfois incompatibles entre elles et des principes moraux ont paru mis en cause selon les personnes et selon les valeurs, selon les religions ou selon les philosophies, selon les cultures et selon les pays. On ne peut nier l'existence de réels conflits.

Chacun a ses valeurs de la Qualité de la Vie ; les libertés ou les responsabilités correspondent au libre choix et aux contraintes.

Certes, l'être humain peut apprécier la vie grâce à son jugement moral et selon ses valeurs mais on ne peut convertir tout le monde à une même religion, à une même moralité et aux mêmes valeurs. Ainsi s'impose aux hommes la tolérance, le respect des personnes et le respect de la vie.

La communauté humaine doit transcender ses différences culturelles, religieuses et nationales et parvenir à un pacte qui préserve l'humanité des pratiques aventureuses de la génétique.

Droits de l'homme et sagesse des nations

Les découvertes génétiques posent de nouveaux et sérieux problèmes d'éthique, la vigilance constante des individus et des familles est nécessaire pour la protection des Droits de l'Homme, le droit à la vie, à la liberté, le droit au respect de la vie privée et familiale, le droit à la liberté de pensée, de conscience et de religion.

Le Comité International de Bioéthique de l'UNESCO prépare une Déclaration Universelle sur le génome humain et les droits de la personne humaine. Tous les Etats légifèrent maintenant dans ces domaines : en France, les lois bioéthiques de Juillet 1994 concernent don et utilisation des produits du corps humain, assistance médicale à la procréation et diagnostic prénatal.

Une convention sur les Droits de l'Homme et la Biomédecine a été adoptée le 19/11/1996 par le Comité des Ministres du Conseil de l'Europe à Strasbourg, elle traite la vie privée et le droit à l'information, le génome humain, la recherche et les conditions d'expérimentation médicale, l'utilisation des tests génétiques, les prélèvements d'organes, la non sélection du sexe, le consentement éclairé, la capacité de consentir et la communication, etc.

Un véritable réseau international de comités nationaux et locaux d'éthique s'est constitué, encouragé par l'UNESCO et son Comité International de Bioéthique fondé en 1993 et présidé depuis par Madame Noëlle Lenoir. Aux Etats-Unis, le Président Clinton a créé une Commission Consultative Nationale de Bioéthique qui est présidée par le Professeur H. Shapiro. En 1997, la Russie vient de se doter également d'un Comité National d'Ethique.

L'avant-projet d'une « déclaration universelle sur le génome humain et les droits de la personne humaine » adopté en 1996 par le Comité International de Bioéthique devrait être approuvé par la prochaine conférence générale de l'UNESCO en Novembre 1997.

Les connaissances du milieu médical – médecine génétique, médecine familiale

L'introduction de la génétique est maintenant envisagée dans les études médicales, de même que la formation continue des médecins. Il s'agit des médecins proches de la famille et les médecins généralistes deviennent plus que jamais « médecins de famille ».

Il faut signaler deux initiatives récentes en France, en 1996 :

- 1) pour l'information des médecins, brochure « génome et santé » ;
- 2) pour l'information du public, un centre d'information téléphonique à Paris – tél. (33) 08 01 63 19 20.

Information du public et éducation de la jeunesse

Selon le Professeur Jean Dausset, Prix Nobel pour la découverte du système HLA permettant la prédiction à l'étude du sang, « la difficulté majeure à la mise en place de la médecine prédictive, c'est de la faire accepter par le grand public ».

L'information s'applique autant au grand public qu'aux médecins pour leur relation avec le patient : il faut des médecins/médiateurs.

La nécessaire sensibilisation du public, c'est à dire des citoyens et des familles et la sensibilisation de la jeunesse passera maintenant par l'école qui contribue à l'évolution culturelle. L'école de notre temps apprend aux jeunes l'existence des microbes, des maladies infectieuses et maintenant l'information sexuelle et les maladies sexuellement transmissibles.

Dans son dernier rapport à l'UNESCO (1996), le CIB (Comité International de Bioéthique) a exprimé le vœu que les connaissances génétiques élémentaires des sciences de la vie soient enseignées dès l'école.

L'acceptation des responsabilités

La connaissance du génome progresse et permet déjà des progrès considérables dans le diagnostic, parfois même dans la prévention d'un nombre croissant de maladies ; il y a des raisons d'espérer des progrès thérapeutiques mais on ne saurait exclure cependant des risques.

Le préambule de la convention européenne sur les droits de l'homme et la biomédecine du 19 Novembre 1996, affirme que les progrès de la biologie et de la médecine doivent être utilisés pour le bénéfice des générations présentes et futures et souligne la nécessité d'une coopération internationale.

Une remarquable hiérarchie traduit la prééminence donnée à l'intérêt individuel sur le seul intérêt de la science et de la société et proclame ainsi le respect nécessaire de l'homme comme individu prioritairement.

La science est riche de promesses mais elle se remet constamment en cause et comporte des risques, elle ne prétend pas à la Vérité Absolue. Peut-on et doit-on encadrer le développement et la recherche scientifique ?

La réflexion éthique s'impose, elle

accompagne pas à pas la recherche médicale et scientifique :

- la réflexion éthique est indispensable pour les savants qui sentent sur leurs épaules le poids d'une responsabilité écrasante,
- la réflexion éthique est indispensable pour les dirigeants politiques souvent contraints de prendre, sans certitudes, des décisions lourdes de conséquences,
- la réflexion éthique est indispensable pour les citoyens, à la recherche de repères pour mieux comprendre les savoirs,
- pour chacun et, singulièrement pour chaque individu, il s'agit de l'acceptation de ses responsabilités personnelles.

Version originale : Français

Reçu en Août 1997

Accepté en Décembre 1997

Bibliographie

- Avis du Comité National d'Ethique pour les Sciences de la Vie. 71 Rue Saint Dominique, 75007 Paris.
- Bernard Jean (1993). Espoirs et Sagesse de la Médecine - Editions Odile Jacob- Paris.
- Cohen Daniel (1993). Les Gènes de l'Espoir - A la découverte du Génome Humain - Préface Jean Dausset, Prix Nobel de Médecine - Robert Laffont, éditeur - Paris.
- Convention sur les Droits de l'Homme et la Biomédecine. Conseil de l'Europe, Direction des Affaires Juridiques - F 67075 Strasbourg.
- CTNERHI - l'Abandon des Enfants Trisomiques 21 - Etude de A.C. Dumaret et DJ Rosset, Préface de S. Aymé et S. Tomkiewicz - 236bis Rue de Tolbiac - 75013 Paris.
- Déclaration Universelle sur le Génome Humain et les Droits de la Personne Humaine (projet) - Comité International de Bioéthique - UNESCO, 1 Rue Miollis - 75352 Paris.
- Huber Gérard (1990). Colloque Patrimoine Génétique - 1989 - organisé par Commission Européenne, Université Européenne de la Recherche - Université de Jussieu Paris 7 et Association Descartes - Editeur Osiris - Paris.
- Huber Gérard (1992). Analyse du génome Humain - Libertés et responsabilités - Association Descartes - Paris.
- Huber Gérard (1996). La Bioéthique au Pluriel - Edition John Libbey - Eurotext - Paris.
- Jay Lifton Robert (1989). Les Médecins Nazis, le Meurtre Médical et la Psychologie du Génocide - Editeur Robert Laffont - Paris - (traduction de : The Nazi Doctors basic books - New York).
- Mattei Jean-François (1994). La Vie en Questions, pour une Ethique Biomédicale - Rapport au Premier Ministre - La Documentation Française - Paris.
- Parliaments and screening (1995). Edited by Wayland Kennet - Collection Ethique et Science - Association Descartes, John Libbey - Eurotext - Paris- London - Roma.
- Population Sociétés n° 323 Avril 1997 - INED - Paris - Les Gènes et la Cartographie du Génome Humain.
- Vittecoq François (1994). Familles, Nouvelles Perspectives, Prévention des Handicaps et Avenir - Revue Européenne du Handicap Mental - Septembre n° 3 - 21-29.
- Vittecoq François (1994). The Incidence of New Genetic Knowledge and the New Dialogues - Trilingue : English - French - Portuguese - revista Sonhar Braga.
- Vittecoq François (1994). Perception Nouvelle des Handicaps et de la Prévention - 1^{re} Conférence Européenne sur la Qualité de la Vie -Gillelege, Danemark.
- Vittecoq François (1995). Qualité de la Vie et Nouvelles Connaissances Génétiques: Ethique, Bioéthique et Sciences de la Vie, Culture des Droits de l'Homme - 2^{me} Conférence sur la Qualité de la Vie - Porvoo, Finlande.
- Vittecoq François (1996). Connaissances Génétiques, de la Médecine Prédictive à la Prévention, Diagnostics, Ethique, Bioéthique - Colloque Européen ARFIE et FICE - Polyhandicaps et Handicaps de très grande dépendance - du Secteur Education HELIOS II au Luxembourg.