



*Avis du Comité d'éthique
de santé publique*

*Avis sur le Projet-pilote
d'offre de tests de porteur
pour quatre maladies héréditaires récessives
au Saguenay–Lac-St-Jean*

Juillet 2007

COORDINATION

France Filiatrault

RÉDACTION

France Filiatrault

Lynda Bouthillier

Avec la collaboration de Michelle Dubois

ÉDITION

Brigitte Pellerin

COMITÉ D'ÉTHIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE *

Désiré Brassard, vice-président

Ghislaine Cournoyer

Philippe Lessard

Catherine Régis

Jill E. Torrie

Suzanne Walsh

Daniel Weinstock, président

Avis adopté à la séance du Comité d'éthique de santé publique, tenue le 22 juin 2007.

Le Comité d'éthique de santé publique est institué par la Loi sur la santé publique (L.R.Q., chapitre S-2.2), qui en précise le mandat, la composition et certains éléments qui concernent le fonctionnement. Les articles 19 à 32 sur le Comité d'éthique sont entrés en vigueur le 26 février 2003. Le même jour, le gouvernement a procédé à la nomination des premiers membres du Comité.

SECRÉTARIAT DU COMITÉ D'ÉTHIQUE DE SANTÉ PUBLIQUE

201, boulevard Crémazie Est

Bureau RC-03

Montréal (Québec) H2M 1L2

Téléphone : (514) 873-4622

Télécopieur : (514) 864-2900

www.msss.gouv.qc.ca/cesp

Dépôt légal

Bibliothèque nationale du Québec, 2006

ISBN : 978-2-550-50137-4 (version PDF)

© Gouvernement du Québec

Le Comité d'éthique de santé publique joue un rôle conseil et son mandat comporte deux grands volets. Un volet général consiste à répondre aux demandes qui lui sont adressées par le ministre au regard de toute question éthique qui peut être soulevée par l'application de la Loi sur la santé publique, notamment les activités ou actions prévues par le Programme national de santé publique. Un volet particulier consiste en l'examen systématique des projets de plans de surveillance ou d'enquêtes sociosanitaires qui lui sont soumis par le ministre ou les directeurs de santé publique dans le cadre de leurs responsabilités de surveillance continue de l'état de santé de la population et de ses déterminants. Conformément aux attentes exprimées par le ministre, les demandes du directeur national de santé publique sont considérées au même titre que celles du ministre.

Toute reproduction totale ou partielle de ce document est autorisée, à condition que la source soit mentionnée.

Le Comité privilégie l'accompagnement des responsables des dossiers soumis à son attention afin de favoriser l'intégration d'une perspective éthique dans l'actualisation des fonctions de santé publique.

* En fonction des paragraphes 1 à 4 de l'article 23 de la Loi sur la santé publique.

AVANT-PROPOS

Le développement de la médecine génétique soulève des questions philosophiques fondamentales touchant ultimement à la définition même de l'humain et de son statut moral, de sa conception à sa mort. Il est vite apparu aux membres du Comité que l'examen de ces questions, pour passionnantes qu'elles soient, aurait risqué de les mener bien loin des considérations éthiques posées par le présent projet de tests de porteur. Sans nier que ces questionnements plus fondamentaux planeront sans doute toujours dans l'environnement intellectuel entourant le développement de la médecine génétique et, plus largement, entourant les questions de début et de fin de vie, le Comité a décidé de situer ses réflexions dans la perspective d'une éthique appliquée qui est la sienne, à l'intérieur de certains paramètres qui incluent notamment :

- ⇒ le consensus social qui s'est établi au Québec, comme dans d'autres sociétés industrialisées, autour du principe du droit de toute femme à son intégrité; ce droit général incluant notamment celui du droit à l'interruption volontaire de grossesse;
- ⇒ l'importance accordée dans les démocraties libérales au principe d'autonomie, qui comprend la responsabilité qui incombe à l'État de fournir aux citoyens, dans la mesure de ses moyens, l'information leur permettant de faire des choix éclairés;
- ⇒ le principe d'équité sur lequel repose le système de santé, qui exige notamment de l'État qu'il veille à ce que les inégalités socioéconomiques ou que des facteurs géographiques, linguistiques, socioculturels ou autres ne soient pas une source d'inégalités qui dépassent des limites moralement acceptables dans l'accès aux services de santé assurés, notamment lorsque des ressources limitées obligent à établir une priorité d'accès;
- ⇒ le principe d'égalité morale de tous les citoyens qui implique que l'État prenne les moyens nécessaires pour lutter contre la discrimination sur la base de traits individuels tels que le genre, l'appartenance ethnique, l'orientation sexuelle, l'état de santé ou les capacités physiques ou intellectuelles, que cette discrimination provienne des acteurs privés ou des agents de l'État lui-même.

Ces paramètres étant fixés, il devient possible pour le Comité de se questionner sur les balises morales que devraient respecter le projet-pilote qui lui a été soumis. Le questionnement sur le déploiement des tests de porteur, et plus particulièrement sur des projets pilotes ou des programmes de tests visant d'autres maladies, devra cependant réexaminer ces paramètres pour les réaffirmer à la lumière des projets particuliers et pour s'assurer de leur suffisance.

SOMMAIRE

Le document qui suit présente les recommandations du Comité d'éthique de santé publique (CESP) sur le *Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-St-Jean (SLSJ)*¹. Ces recommandations émanent des travaux du Comité et du groupe de travail qu'il a formé pour l'étude du projet-pilote. Ces travaux ont été alimentés par les échanges avec des professionnels des équipes ministérielle et régionale chargées d'élaborer le projet-pilote, les documents produits par ces équipes ainsi qu'une rencontre avec ces dernières à la suite du dépôt du projet au ministère. Des articles et livres scientifiques ont complété l'apport à la réflexion du Comité.

Un premier ensemble de recommandations porte sur le projet-pilote lui-même alors qu'un deuxième ensemble dépasse le strict cadre du projet-pilote pour envisager de futurs développements en matière de dépistage génétique, de manière macroscopique. La réflexion du CESP sur ces développements potentiels est cependant limitée; celle sur des tests génétiques prédictifs de maladies chroniques, par exemple, demanderait une analyse plus approfondie qui dépasse le cadre du présent mandat. Les recommandations formulées ici ne pourraient suffire à baliser de tels développements.

Les recommandations qui concernent le projet-pilote s'inscrivent dans différentes phases de réalisation, certaines recommandations peuvent s'appliquer à chacune des phases :

- ⇒ période préparatoire à la mise en œuvre du projet-pilote;
- ⇒ période de réalisation du projet-pilote;
- ⇒ évaluation du projet-pilote et période d'analyse/décision relativement à un éventuel déploiement de l'offre de service de tests de porteur.

Les recommandations du Comité sont faites dans la perspective des finalités suivantes :

- ⇒ d'une part, celle mise de l'avant par les promoteurs du projet et qui vise à informer les personnes concernées de leur statut de porteur afin de soutenir leurs décisions en matière de planification familiale;
- ⇒ d'autre part, celles qui viseraient un objectif de prévention, celui-ci pouvant être compris sous différentes acceptions. Il est usuellement (et ultimement) compris comme la réduction de l'incidence des maladies héréditaires visées par le projet-pilote. L'objectif de prévention peut aussi porter sur les problèmes psychosociaux associés à la perception et à la gestion du risque de transmettre une maladie grave à sa descendance ou sur les problèmes psychosociaux associés à la conception ou à la naissance d'un enfant atteint.

1. *Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-St-Jean*, novembre 2006 (le bas de page indique toutefois décembre 2006). Ce projet est réalisé conjointement par le ministère de la Santé et des Services sociaux, l'Agence de la santé et des services sociaux du Saguenay–Lac-St-Jean et l'Institut national de santé publique du Québec. Le document exclut la fibrose kystique, initialement prévue au projet; les recommandations du Comité ne traitent donc pas des tests de porteur pour cette maladie. Toutefois, le CESP a accepté d'accompagner les travaux d'un groupe de travail régional sur cette question.

Plusieurs débats sont soulevés par ces finalités et par l'identification des indicateurs de résultats propres à chacune. Les recommandations formulées par le Comité d'éthique sur les finalités et l'évaluation du projet-pilote reposent sur le constat que ces deux ensembles de finalités comportent un même risque potentiel : celui de recourir à des moyens qui viendraient influencer, voire contraindre, même implicitement, le choix d'individus/couples dans les décisions qui concernent la planification des naissances ou la poursuite ou l'interruption d'une grossesse.

Les recommandations du Comité d'éthique visent aussi à éviter certaines dérives auxquelles une telle offre de service pourrait donner lieu, en ciblant les dimensions d'équité et de justice, de conflit d'intérêt, de protection des renseignements personnels et de la vie privée, de l'autonomie et de la liberté de choix, de la responsabilité et de la solidarité et, enfin, de la gestion démocratique des enjeux liés à l'offre de tests génétiques.

TABLE DES MATIÈRES

AVANT-PROPOS	V
SOMMAIRE	VII
INTRODUCTION	1
APERÇU DU PROJET-PILOTE.....	2
LE CONTEXTE	4
ÉLÉMENTS PARTICULIERS À LA RÉGION DU SAGUENAY–LAC-ST-JEAN	4
ÉLÉMENTS GÉNÉRAUX DE CONTEXTE	5
<i>Technoscience et développement génétique : intervenir sur l'évolution de l'homme</i>	5
<i>L'impératif technologique</i>	5
<i>Déterminisme génétique</i>	6
<i>Rapport à la parentalité</i>	6
<i>Notion de risque</i>	7
<i>Génétique et santé publique</i>	8
L'EXAMEN ÉTHIQUE DU PROJET-PILOTE PAR LE CESP.....	8
LA MANIÈRE DE FAIRE DU COMITÉ	8
LA RÉACTION INITIALE DES MEMBRES DU COMITÉ	8
L'EXPRESSION D'UNE PREMIÈRE TENSION : LA QUESTION DES FINALITÉS	9
LES QUESTIONS SOULEVÉES.....	10
DIMENSIONS ÉTHIQUES SOULEVÉES PAR LE PROJET-PILOTE	11
LES FINALITÉS DU PROJET-PILOTE	12
<i>Entre le « tout technique » et le « tout nature », ouvrir le dialogue</i>	13
« BONNE SCIENCE » ET EFFICACITÉ DES MESURES RETENUES	15
ÉQUITÉ ET JUSTICE	16
L'AUTONOMIE DES PERSONNES	17
<i>Responsabilité</i>	18
<i>Discrimination et stigmatisation</i>	18
CONFIDENTIALITÉ ET VIE PRIVÉE.....	19
TRANSPARENCE ET GESTION DÉMOCRATIQUE DES ENJEUX.....	20
CONFLIT D'INTÉRÊT.....	20
COMMENTAIRES ET RECOMMANDATIONS PORTANT SUR LES DIMENSIONS ÉTHIQUES LIÉES AU PROJET-PILOTE	21
COMMENTAIRES ET RECOMMANDATIONS PORTANT SUR LES DIMENSIONS ÉTHIQUES LIÉES À L'ÉVENTUEL DÉVELOPPEMENT DE TESTS GÉNÉTIQUES.....	32
CONCLUSION	34
ANNEXE	35
LEXIQUE.....	37
RÉFÉRENCES	39
BIBLIOGRAPHIE	41

INTRODUCTION

Parmi les déterminants qui influencent l'état de santé de la population, on compte les caractéristiques biologiques des personnes dont les caractéristiques héréditaires, c'est-à-dire génétiques. Certaines particularités génétiques de sous-groupes de la population sont ainsi associées à la présence de maladies particulières. Quatre maladies héréditaires autosomiques récessives affectant la population du Saguenay–Lac-St-Jean (SLSJ) en constituent un exemple. Ces maladies font l'objet du projet-pilote sur lequel porte cet avis du Comité d'éthique de santé publique (CESP).

Le développement jumelé du savoir et de la technique permet maintenant d'identifier les mutations génétiques associées à l'une ou l'autre des quatre maladies visées et d'établir la probabilité de donner naissance à un enfant atteint, lorsque les deux parents biologiques sont porteurs de mutations associées à une même maladie.

Comme c'est souvent le cas en ce qui concerne les déterminants biologiques, l'action sur les facteurs génétiques est, à ce moment-ci, limitée. Elle consiste le plus souvent à identifier la présence de gènes défectueux chez des personnes saines, par des tests de porteur, afin de soutenir les choix reproductifs de ces personnes. Cela peut signifier différentes options pour les individus et les couples qui seraient porteurs et qui n'envisagent pas la possibilité de donner naissance à un enfant atteint de l'une ou l'autre de ces maladies : abandonner le projet parental; choisir un partenaire qui n'est pas porteur d'une mutation associée à une même maladie; adopter un enfant; concevoir un enfant par procréation assistée avec dépistage préimplantatoire; concevoir un enfant naturellement, en choisissant de procéder à un dépistage prénatal et, selon le résultat, en interrompant la grossesse. Pour d'autres, la connaissance de leur statut de porteurs leur permettra, au moment d'une grossesse, de choisir de procéder à un test de dépistage prénatal pour mieux se préparer à la venue au monde d'un enfant qui serait atteint d'une grave maladie, à plus ou moins brève échéance.

Le projet-pilote soumis à l'attention du Comité d'éthique vise à offrir, sur une base populationnelle, un service de tests génétiques aux personnes qui font partie de la population cible et qui voudraient connaître leur statut de porteur. *L'a priori* des responsables du projet-pilote est que la décision d'avoir un enfant doit reposer sur une information la plus complète possible sur les risques liés à la santé de l'enfant.

L'information de leur statut de porteur par rapport aux quatre maladies – donc de la portée potentielle de leur bagage génétique sur la santé de l'enfant à naître – permettrait aux individus/couples de prendre des décisions plus éclairées en matière de reproduction et, le cas échéant, d'éviter la souffrance et le fardeau² associés à la naissance d'un enfant atteint d'une maladie grave comme le sont ces quatre maladies ou aiderait la famille à mieux anticiper la

2. Les membres du Comité ont hésité à utiliser le terme *fardeau* ou celui de *charge*, ces termes traduisant en eux mêmes une appréciation qualitative qui peut paraître négative. Il semble toutefois pertinent de reconnaître que les responsabilités et obligations parentales sont amplifiées dès lors que la santé d'un enfant est sévèrement affectée par la maladie. Ceci est d'autant plus juste dans le contexte où le soutien de la communauté et celui de l'État sont limités.

naissance d'un enfant atteint, et le réseau de la santé et des services sociaux à planifier les services requis. Au plan populationnel, une telle offre de service pourrait contribuer à réduire le nombre de nouveaux cas de ces maladies, selon les choix reproductifs effectués par les individus/couples qui auraient recours aux tests et seraient identifiés porteurs.

Il importe de préciser l'acception du mot couple. Le Comité, tout comme les responsables du projet, est conscient de l'évolution de la notion de famille et de couple au sein de nos sociétés et de la pluralité des modèles possibles. Les recommandations du CESP englobent toute personne et tout couple qui a un projet de procréation. Par exemple, la population cible peut comprendre une femme qui a recours à une banque de sperme pour réaliser son projet de maternité; si la femme est à risque d'être porteuse d'une des quatre maladies, elle pourrait souhaiter connaître son statut, et, le cas échéant, s'assurer du statut de porteur du donneur.

Cette brève introduction a déjà pu soulever un certain nombre d'interrogations. Le domaine de la génétique est un domaine complexe, au développement rapide. L'interface entre la génétique et la reproduction pose des questions éthiques dès lors qu'une possible sélection des enfants à naître s'opère. Les discours sur l'eugénisme, rarement modérés, viennent polariser la réflexion, souvent l'étouffer. Ces actions et les questions qu'elles soulèvent ne sont pourtant pas nouvelles dans l'offre de services de notre système de santé, mais elles semblent vouloir se poser avec plus d'intensité à mesure que la portée de la technoscience s'élargit.

Face à la diversité des avenues de réflexion, les membres du CESP ont voulu maintenir leur réflexion la plus proche possible du projet-pilote lui-même et de son contexte particulier tout en situant cette réflexion appliquée dans le contexte plus large du développement de la génétique et de ses interfaces avec la santé publique. Le projet-pilote est perçu comme défricheur en matière d'offre de tests génétiques. Le comité a donc rédigé ses recommandations dans la même perspective.

L'avis du Comité répond à une demande du directeur national de santé publique, demande qui consistait aussi à accompagner les équipes chargées de l'élaboration du projet-pilote pour soutenir l'intégration des dimensions éthiques. Il comprend les sections suivantes : un aperçu général du projet-pilote et de son contexte particulier, des éléments plus larges du contexte technoscientifique et génétique, la manière par laquelle le Comité a procédé à l'examen du projet et à l'élaboration de son avis, les dimensions éthiques soulevées par l'examen du projet et les commentaires et recommandations du Comité. Ces dernières sont présentées en fonction de deux différents paramètres, associés directement au projet-pilote ou associés au développement d'autres projets.

APERÇU DU PROJET-PILOTE

Le projet-pilote a été élaboré conjointement par le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) et une équipe régionale réunie sous la coordination de l'Agence de la santé et des services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean (SLSJ)³, ci-après nommée l'Agence. L'Institut

3. Les organismes ou institutions suivantes participent à l'équipe régionale : la Direction de santé publique de l'Agence (assume la coordination), le Centre de santé et de services sociaux de Chicoutimi, son service clinique

national de santé publique (INSPQ) est aussi associé au projet en tant que responsable de son évaluation. Le projet-pilote s'inscrit dans l'esprit du Plan d'action ministériel 2005-2008, *L'organisation des services de génétique au Québec*.

Comme son titre l'indique, il s'agit d'un projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies récessives héréditaires particulières à la région du SLSJ : la neuropathie sensitivo-motrice héréditaire, avec ou sans agénésie du corps calleux (NSMH/ACC); l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay (ARSCS); la tyrosinémie de type 1 et l'acidose lactique congénitale (déficit en COX). (Voir annexe)

Une maladie héréditaire récessive ne s'exprime que lorsque deux copies du gène défectueux relié à cette maladie sont présentes chez un même individu. Un enfant ne sera atteint que si chacun de ses parents est porteur d'une copie du gène défectueux et qu'il hérite de ces deux copies. La probabilité que deux parents porteurs donnent naissance à un enfant atteint est de une sur quatre à chaque grossesse.

Considérant la théorie voulant que les quatre maladies étudiées « présentent une distribution et un taux d'apparition dans cette population qui sont compatibles avec l'hypothèse d'un effet fondateur », dans la population du SLSJ, les individus dont au moins un des grands-parents est originaire de la région⁴ sont à risque d'être porteur d'un gène défectueux associé à l'une ou l'autre des quatre maladies. Par conséquent, ils sont à risque de transmettre une copie de ce gène à leur descendance. La population cible est donc constituée des individus/couples en âge de procréer ou des couples qui attendent un enfant⁵, habitant la région du SLSJ et dont au moins un des grands-parents est originaire de la région. En ciblant cette population, le projet élargit sur une base populationnelle une offre de service qui est, à ce jour, limitée aux apparentés de personnes atteintes ou porteuses d'une ou l'autre des quatre maladies (une approche dite de cascade familiale) ou aux personnes ayant une raison de consulter le service clinique de génétique de la région.

Le test de porteur serait réalisé à l'aide d'un panel multiplex développé aux fins du présent projet-pilote afin de permettre de tester simultanément les quatre maladies, réduisant ainsi le coût de l'offre de services. Les participants au projet auraient toutefois la liberté de choisir les tests pour lesquels ils désirent obtenir l'information⁶. L'organisation des services, telle qu'elle est proposée, implique les six centres de santé et de services sociaux de la région (CSSS), le Service de conseil génétique régional (intégré au CSSS de Chicoutimi), le laboratoire du CSSS de

de génétique et le Centre de médecine génique communautaire, la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH) et le Groupe d'aide aux enfants tyrosinémiques du Québec.

4. Le projet-pilote réfère à l'effet fondateur en incluant toujours les régions de Charlevoix et de la Haute Côte-nord à celle du SLSJ.
5. Les responsables du projet-pilote privilégient une information obtenue avant la grossesse; la période préconceptionnelle présentant l'avantage – théoriquement du moins – de permettre un éventail plus large de choix en matière de planification familiale. De plus, l'information du statut de porteur des parents, quand une grossesse est en cours, accroîtrait l'angoisse que le fœtus ne soit atteint et placerait les parents face à un dilemme concret – poursuivre ou interrompre la grossesse si le fœtus est atteint, à un moment où ils sont particulièrement vulnérables.
6. Le formulaire de consentement demande aux participants d'indiquer pour quelles mutations ils désirent recevoir l'information. Un participant peut donc recevoir l'information pour les mutations associées aux quatre maladies ou pour une mutation associée à l'une ou l'autre des quatre.

Chicoutimi et le Centre hospitalier universitaire de Québec (CHUQ). La Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH) serait associée au projet pour le volet d'information et de sensibilisation de la population au projet-pilote.

Le projet-pilote est prévu pour une durée de deux ans. Son évaluation sera réalisée par l'INSPQ; le protocole d'évaluation reste à être défini.

LE CONTEXTE

Éléments particuliers à la région du Saguenay–Lac-St-Jean

La situation du SLSJ est particulière du fait qu'on y observe un taux significativement plus élevé qu'ailleurs⁷ de naissances d'enfants atteints de ces quatre maladies héréditaires récessives. Cette particularité fait que la population de ce territoire est davantage étudiée par les chercheurs.

Depuis 1981, la CORAMH contribue à sensibiliser et à informer la population du SLSJ au sujet de l'hérédité et des maladies héréditaires; elle veut aussi contribuer à prévenir ces maladies. La CORAMH réunit des chercheurs issus de différents domaines, des personnes atteintes de maladies héréditaires et leurs proches, des médecins et des professionnels de la santé, des intervenants des milieux socio-économiques, communautaires et éducatifs ainsi que des bénévoles. La mobilisation de ces acteurs, par la CORAMH, a conduit à mettre de l'avant un projet d'offre de tests de porteur à la population de la région, qui prend forme par le projet-pilote soumis au CESP. Les activités de la CORAMH, dont la notoriété dépasse les frontières régionales et même nationales, ont contribué à augmenter le niveau de sensibilisation de la population saguenéenne et jeannoise à l'égard de l'impact de la génétique sur la transmission de maladies héréditaires.

L'expertise en génétique, une expertise encore assez rare, se développe au sein même de la région, en partenariat avec le milieu universitaire et les groupes de recherche. Par la CORAMH, notamment, la région participe au projet de recherche *Écogène-21 De l'ADN à la communauté*, un projet qui « intègre [...] les différents aspects de la problématique de la génétique communautaire et se penche sur les possibilités et les enjeux liés au transfert des connaissances en matière de génétique »⁸. Des services de conseil génétique sont accessibles de même que des services de suivi pour les personnes atteintes.

Depuis l'année 2000, la direction de santé publique de la région, en partenariat avec le Groupe d'études des conditions de vie et des besoins de la population (ÉCOBES), a inclus la génétique comme l'un des objets de ses enquêtes sociosanitaires. Des informations sont colligées pour apprécier le niveau de connaissance et de sensibilisation de la population face aux maladies héréditaires récessives et de leurs causes et pour apprécier le degré d'acceptabilité de la population sur l'offre de service de tests de porteur ou de tests prénatals pour ces maladies.

7. Plus élevé qu'ailleurs au Québec, au Canada et même ailleurs dans le monde.

8. Site web de la CORAMH (www.coramh.org).

Éléments généraux de contexte

Le projet-pilote d'offre de tests de porteur s'inscrit dans un contexte général où interagissent des dimensions scientifiques, économiques, politiques, sociales et éthiques. Parmi les éléments de contexte, le Comité a cru bon de signaler les suivants : le développement technoscientifique dont le développement génétique, l'impératif technologique, le déterminisme génétique, le rapport à la parentalité, la notion de risque et, enfin, l'inscription de la génétique dans la pratique de santé publique.

Technoscience et développement génétique : intervenir sur l'évolution de l'homme

Le XXI^e siècle est marqué par la formidable impulsion donnée au développement technoscientifique dans le domaine de la biologie humaine. Les connaissances et les applications rendues possibles par le développement génétique permettent de plus en plus de percer ce qui demeurait de l'ordre du mystère. Si une exposition comme *Body Worlds/Le monde du corps*, de Gunter Van Hagens⁹, ouvre l'intérieur de l'homme à la vue de tous, la cartographie du génome humain donne à penser qu'on peut aussi lire, dans les gènes mêmes de chacun, ce qui pourrait être son futur en termes de santé, de caractère et de capacités.

Avec le développement de la génétique, ce sont non seulement les capacités techniques qui se modifient mais aussi nos représentations symboliques. Le titre du livre d'Allen Buchanan *et al.*, *From Chance to Choice*, traduit bien ce passage de la représentation de la procréation comme «acte de la nature» à une représentation d'enfant à la carte. Si la santé de l'enfant à naître, par exemple, relevait de la chance, du hasard, du destin ou de la volonté divine selon les croyances, les connaissances génétiques actuelles permettent une représentation de cette activité où l'homme pourrait choisir les caractéristiques de l'enfant à naître. Le plus souvent, comme dans le cas du projet-pilote, il s'agit d'exclure des caractéristiques associées à une maladie ou un handicap (éliminer des embryons susceptibles de développer certaines maladies récessives du fait de la présence de gènes défectueux, par exemple). Il pourrait aussi s'agir de choisir des caractéristiques liées à des préférences (le sexe de l'enfant) ou cherchant l'amélioration de certaines habiletés physiques ou intellectuelles.

L'impératif technologique

Jacques Dufresne, dans sa conférence d'ouverture du Colloque international *Génomique, géoéthique et anthropologie*¹⁰, se référait à Jacques Ellul pour définir le phénomène technique comme correspondant à certaines propositions telles que : « la recherche en toutes choses de la méthode la plus efficace absolument »; « il faut l'améliorer sans cesse »; « L'une des lois du système technicien est l'accélération. Une autre des lois [...] est l'autonomie. Ce sont les lois internes de la croissance du système technicien qui imposent tel produit ou tel procédé à tel moment et non les choix de l'utilisateur »; « Dès qu'une chose est possible, dans l'ordre technique, elle devient nécessaire »; « La technique n'est ni bonne ni mauvaise, elle est efficace, dans le bien comme dans le mal, indifféremment ».

9. Exposition du Centre des Sciences de Montréal, 2007.

10. Colloque international s'étant déroulé à l'Université du Québec à Montréal, le 22 octobre 2004, site web : <http://agora.gc.ca/reftext.nsf/Documents/Technique> « *Le devoir d'imprévoyance* »_par_Jacques_Dufresne.

Le développement technoscientifique en matière de génétique présente ces mêmes caractéristiques du phénomène technique. Il est, de plus, intimement lié au développement d'une puissante industrie biotechnologique et de politiques gouvernementales favorisant la recherche et le développement, le plus souvent dans la perspective de soutenir une économie de pointe concurrentielle.

L'effet de synergie déployé par l'augmentation des connaissances, des capacités techniques et de l'économie contribue à un développement perçu comme inévitable, et l'adoption de nouvelles technologies, notamment en vue d'améliorer la santé de la population et assurer une compétitivité mondiale, est vue comme allant de soi, voire nécessaire. On parlera alors d'« impératif technologique », défini par l'Organisation mondiale de la santé (OMS) comme « la conviction selon laquelle le fait qu'une méthode est disponible entraîne l'obligation morale de l'utiliser » (OMS, 2001 : 11). L'économie de marché qui opère dans nos sociétés renforce l'impératif technologique en défendant la logique de l'offre et de la demande. Dans une telle logique, il se trouve toujours quelqu'un pour vouloir ce qui est possible. La fascination des médias pour les innovations technologiques associées à l'idée de progrès renforce aussi cet impératif technologique.

Déterminisme génétique

Le traitement de l'information sur les découvertes en génétique, notamment dans les médias, accentue le rôle des gènes dans l'explication des maladies ou du caractère des individus, leur confiant un rôle prépondérant. Ceci risque de donner lieu à un glissement vers un déterminisme génétique, soit le fait que l'entièreté de la personne se définisse à partir de son bagage génétique. La place faite au rôle de la génétique pourrait alors tendre à minimiser, et même à écarter, le rôle des facteurs environnementaux, un rôle pourtant majeur dans le cas des maladies multigéniques et multifactorielles. Ceci risque de laisser croire aux auditeurs que la génétique est à la fois cause et solution de tous les maux. Pourtant, à l'heure actuelle, le pouvoir de prédiction de tests génétiques sur ces maladies et leur utilité clinique sont faibles. Dans le cas de maladies monogéniques, comme celles visées par le projet-pilote, la détection d'une mutation du gène concerné permet de prédire avec certitude la déclaration future de la maladie. Le degré de certitude varie cependant quant à la forme ou à l'intensité avec laquelle s'exprimera la maladie.

Rapport à la parentalité

Le rapport précédemment cité de l'OMS (2001) indique que, malgré une très grande diversité des cultures, « l'une des valeurs les plus universelles qu'ont les gens et leurs communautés s'exprime dans l'espoir d'avoir des enfants en bonne santé » (OMS, 2001 : 23). Cette valeur se trouve accentuée dans nos sociétés occidentales, par le fait que les familles comptent peu d'enfants. L'investissement des parents vis-à-vis de leur progéniture est tel qu'on parle couramment de « projet parental ». Pour certains auteurs, le « droit à l'enfant » a pour corollaire une responsabilité inconditionnelle vis-à-vis de l'enfant à naître, quel que soit, par exemple, son état de santé ou le niveau de ses capacités. Le fait de disposer de techniques de tests de porteur ou de tests de dépistage déplacerait cette responsabilité inconditionnelle des parents qui assumeraient cette responsabilité vis-à-vis leur enfant après la naissance, soit avec l'assurance de l'absence de maladies ou d'incapacités pour l'enfant à naître.

Par ailleurs, la reproduction est de plus en plus médicalisée, technicisée, surtout avec les nouvelles technologies de reproduction assistée qui répondent au désir de parentalité dans les cas où la possibilité de reproduction est entravée pour différentes raisons (problème de fertilité, personne seule, homosexualité, maîtrise d'un risque génétique pour la santé de l'enfant à naître).

Dans les sociétés où des projets de politique familiale sont mis de l'avant et où la santé est souvent identifiée comme une priorité de l'État, la population s'attend à ce que le système de santé permette l'accès aux services qui permettront de soutenir le désir d'enfant des individus et sa réalisation, dans les meilleures conditions pour la santé de l'enfant à naître et de la mère, voire de la famille.

Notion de risque

La prévention des problèmes psychosociaux, des maladies et des incapacités repose sur la capacité d'identifier et d'agir sur les facteurs de risque susceptibles de provoquer ou de faciliter la survenue de ces problèmes. Il en est de même pour la prévention des problèmes de santé chez l'enfant à naître.

Bien que la plus grande proportion des problèmes qui affectent la santé des nouveau-nés ne soit pas d'origine génétique, le développement des tests génétiques permet à chacun des individus/couples de connaître ses propres risques de transmettre une maladie héréditaire à sa descendance.

La corrélation entre le désir personnel des couples d'avoir un enfant en santé et les intérêts sociaux face aux options qui répondent à ce désir, notamment face aux enjeux financiers, pourrait conduire la société à renforcer la responsabilité individuelle face au dépistage génétique.¹¹ La possibilité de déterminer le profil de risque génétique d'un individu le contraindrait à exercer une plus grande responsabilité face à sa santé. «*The subject of contemporary health care regimes is expected to shoulder a larger responsibility for his or her health than in previous generations and is expected to calculate and insure against such vulnerability personally, as the collective or public management of risk gives way to privatized risk management strategies* » (Petersen et Bunton 2001 : 70).

Ceci vient consolider l'idée selon laquelle l'individu serait déterminé par sa génétique et, de ce fait, responsable de connaître ses facteurs de risque face à telle ou telle maladie, pour lui-même ou pour sa descendance. Il serait aussi responsable de prendre les mesures appropriées face à ces risques. La perception du risque peut également être influencée par le fait qu'un test génétique s'inscrit dans un programme public, un tel programme signifiant que les experts responsables de la planification des services de dépistage génétique et de tests de porteur ont jugé le risque élevé. Les institutions ayant pris action, le message peut être à l'effet que les personnes concernées doivent maintenant faire les démarches nécessaires pour être testées et gérer leur propre risque génétique. Cela accentue le caractère individualisant du déterminant génétique par rapport aux déterminants socio-environnementaux de la santé, des déterminants qui reposent davantage sur une responsabilité collective, partagée.

11. C'est ce qu'avance Elizabeth Hildt (2002), dans le contexte du dépistage génétique prénatal.

Par ailleurs, les options de reproduction présentées comme solution alternative, la procréation assistée par exemple, soulèvent d'autres risques et enjeux¹² peu ou pas mesurés sur un plan populationnel. Il est difficile, par conséquent, d'avoir une idée juste de la balance des bénéfices et des inconvénients d'une offre populationnelle de tests de porteur.

Génétique et santé publique

Comment l'introduction de tests génétiques, dans une perspective populationnelle, s'inscrit-elle en santé publique? Comme mentionné en introduction, les caractéristiques génétiques des individus constituent un déterminant biologique qui influence la santé. Y aurait-il un risque que les actions de santé publique favorisent l'action sur le déterminant génétique au détriment des actions sur les déterminants environnementaux? En cherchant à agir sur le déterminant génétique, l'action de santé publique consiste-t-elle à modifier ce déterminant, à améliorer la santé ou le bien-être, à réduire des problèmes de santé ou des problèmes psychosociaux?

Nous verrons plus loin que la question de la finalité de l'action soulève ici des enjeux éthiques majeurs.

L'EXAMEN ÉTHIQUE DU PROJET-PILOTE PAR LE CESP

La manière de faire du Comité

Conformément à son approche qu'il qualifie « d'accompagnement », le Comité d'éthique a suivi l'élaboration du projet-pilote par le biais d'échanges avec des interlocuteurs du projet. À la suite du dépôt du projet-pilote, un groupe de travail, formé par le CESP, a rencontré les équipes ministérielle et régionale afin de présenter les grandes lignes de sa réflexion et les axes des recommandations envisagées, de discuter de ces éléments et de recueillir les commentaires permettant de faire évoluer sa réflexion.¹³

Une bonne part des travaux du Comité a consisté à apprivoiser la connaissance que suppose l'analyse d'un tel projet : un effort de connaissance minimale de la génétique et de ses termes a été réalisé, soutenu par les présentations des responsables du projet, les travaux en groupe de travail, les lectures, etc. Les membres du Comité ont pu apprécier la complexité de ce domaine et la charge symbolique du discours sur la génétique. Ils ont ainsi pu saisir de façon directe le degré d'exigence pour rendre compréhensible et impartiale l'information à la population.

La réaction initiale des membres du Comité

Les premières réactions des membres du Comité à la présentation du projet reflètent un sentiment de compassion devant la souffrance et le poids de la responsabilité des parents dont les enfants sont atteints de maladies graves. Cette compassion s'est doublée d'un sentiment de malaise face à la portée collective de l'avis sur des choix de reproduction.

12. Par exemple, la stimulation ovarienne peut présenter des risques pour la santé de la femme et la possibilité d'une grossesse multiple peut présenter des risques pour la santé des enfants à naître. Quant aux enjeux, ils concernent, entre autres, la création d'embryons surnuméraires.

13. Le groupe de travail du Comité a aussi rencontré le conseil d'administration de la Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires, le 9 février 2007, avec des représentants de la direction de santé publique régionale, pour discuter des aspects éthiques liés aux finalités poursuivies.

Il n'y a pas eu d'expression, chez les membres du Comité, de parti pris absolu pour ou contre l'offre de tests de porteur. L'attitude de compassion s'accompagnait d'une ouverture à considérer ce projet-pilote comme une réponse possible, du moins un soutien significatif, à la situation difficile d'individus/couples qui désirent des enfants, mais risquent de leur transmettre une maladie grave en raison de leur possible état de porteur de l'une ou l'autre des quatre maladies concernées.

L'expression d'une première tension : la question des finalités

Dès la première présentation du projet-pilote, c'est-à-dire la présentation des objectifs poursuivis et des composantes opérationnelles envisagées, une première tension a été identifiée sur la compréhension des finalités. Pour les responsables du projet, la finalité de l'offre de service consistait essentiellement et exclusivement à offrir à des individus/couples à risque la possibilité d'obtenir l'information sur leur statut de porteur, en rendant accessible l'offre de tests de porteur. Cette finalité repose sur la conception que cette information est nécessaire à une décision éclairée des personnes/couples quant aux choix reproductifs possibles, lorsque des risques existent de transmettre une maladie héréditaire récessive à sa descendance.

Comme les responsables du projet s'attendent à ce que la majorité des couples ne soient pas composés de deux porteurs d'une mutation associée à une même maladie, l'information sur le statut de porteur serait, dans la plupart des cas, l'occasion de rassurer des individus/couples quant au risque de donner naissance à un enfant atteint. Elle pourrait même amener des couples qui hésitaient à avoir des enfants à changer d'idée, envisageant la procréation avec moins d'anxiété. Pour ceux dont le résultat confirmerait un statut de porteur, l'information et le soutien du Service de conseil génétique leur permettraient une décision éclairée quant à leurs choix reproductifs.

Conséquemment, les responsables du projet jugeaient irrecevable d'envisager évaluer les retombées du projet en termes de réduction de ces maladies puisque leur prévention, dans l'état des connaissances, n'est possible qu'en limitant la venue au monde d'enfants atteints. Le Comité a constaté le refus d'associer le projet-pilote à une finalité de prévention des maladies concernées par l'offre de tests de porteur.

Pour les membres du CESP, il était difficile de concevoir que l'engagement de l'État dans un projet-pilote et, éventuellement, dans un programme d'offre de tests de porteur, pouvait se limiter à la transmission d'information sans considérer les retombées de cette information sur les maladies visées. La tension résultant de ces différentes perspectives a conduit le Comité à porter une attention particulière à l'analyse des finalités possibles et à la portée de ces finalités au plan moral : y a-t-il des finalités qui seraient moralement inadmissibles et, si oui, selon quelles justifications?

C'est par des échanges répétés, des allers-retours sur les différentes dimensions éthiques, que la pensée des membres du Comité s'est développée, dans un dialogue ouvert entre les membres et avec les responsables du projet, permettant d'identifier certains *a priori*, de raffiner les points de vue et de constater les limites de la réflexion.

Les questions soulevées

Tout au cours de la réflexion du Comité d'éthique, des questions de différents ordres ont été soulevées. Certaines de ces questions concernent les *a priori* à partir desquels le projet a été élaboré; ces *a priori* pouvant être, entre autres, d'ordres épidémiologique, pratique ou moral. D'autres questions portent sur les conséquences possibles de l'offre de tests pour les individus/couples visés par le projet-pilote, pour les personnes atteintes par des maladies récessives héréditaires et, plus globalement, pour l'ensemble de la population de la région et du Québec. Ces questions illustrent la tension entre la perspective individuelle d'une offre de service et sa perspective collective, surtout dans le contexte d'une offre populationnelle et de tests génétiques dont les résultats concernent aussi la famille élargie des personnes testées. La réalisation du projet lui-même pose aussi des questions éthiques.

Les questions qui suivent illustrent, dans une perspective éthique, certains points soulevés au cours de la réflexion du CESP.

- Comment juger du choix des individus/couples de prendre des moyens leur permettant d'éviter la naissance d'un enfant sur la base de caractéristiques génétiques qui ont un impact sur sa santé?
- Sur quelles bases établir la pertinence, pour l'ensemble d'une population donnée, d'avoir accès ou non à une information qui pourra permettre à des individus/couples de prendre des moyens pour éviter la souffrance liée à la naissance d'un enfant atteint d'une maladie grave?
- Sur quelles bases définir le seuil de fréquence et de gravité d'une maladie rendant un projet de dépistage génétique pertinent et moralement acceptable?
- Une offre populationnelle de tests de porteur qui entraînerait une réduction des naissances d'enfants atteints d'une de ces maladies risque-t-elle de conduire à la construction de nouvelles normes de référence pour l'ensemble de la population, à partir de la somme des décisions individuelles?
- Du fait d'être soutenue par l'État et par des décisions individuelles qui s'additionnent, cette offre de tests ne risque-t-elle pas d'être perçue comme un message implicite qu'un parent et un citoyen responsable prend les mesures adéquates pour contrôler le risque de concevoir ou de donner naissance à un enfant malade?
- Quelles dérives (en termes de stigmatisation ou de discrimination, par exemple) pourraient advenir pour les personnes atteintes ou les familles de ces personnes, pour celles qui feraient le choix de donner naissance à un enfant, malgré la maladie dont il peut être affecté, ou encore, pour ceux et celles qui ne voudront pas se prévaloir du test, malgré la possibilité de risque?
- Comment aborder en toute conscience la répercussion collective de ces décisions individuelles pour la population ciblée et l'envisager à l'échelle du Québec? Comment réfléchir et soutenir/respecter l'autonomie et la liberté des individus/couples de manière transparente et démocratique?
- Jusqu'à quel point cette offre de tests génétiques vient-elle renforcer la perception d'un déterminisme génétique et l'attente que soient identifiés le ou les gènes qui pourraient expliquer d'autres maladies actuellement non dépistables par des tests génétiques? Cette

perception et cette attente risquent-elles de modifier le regard posé sur les personnes atteintes?

Notre société a déjà fait certains choix, notamment celui de la liberté de la femme de disposer de son corps, une liberté qui inclut le droit à l'interruption volontaire de grossesse. Le Comité d'éthique n'a pas jugé bon de rouvrir le débat sur ces choix. Sa réflexion repose sur la croyance qu'il est possible de discuter des enjeux éthiques de l'offre de tests de porteur dans la pluralité des croyances et attitudes impliquées par les conséquences possibles des résultats de ces tests, l'interruption de grossesse par exemple. Les différentes options qui pourraient s'offrir aux individus/couples dont le résultat aux tests indiquent qu'ils sont porteurs d'une mutation associée à l'une ou l'autre des maladies ont elles-mêmes des implications qui n'ont pas été explicitées. Ces implications touchent notamment les conditions d'accès à ces options ou à leurs impacts en termes de santé et de bien-être.

Les questions suivantes illustrent certaines de ces implications :

- ❑ l'État risque de créer, par l'offre de tests de porteur, une autre gamme de demandes pour lesquelles la réponse dépend parfois de la capacité financière des individus/couples ou de leur capacité à se déplacer à l'extérieur de la région, vers les grands centres qui offrent ces options, la procréation assistée, par exemple. Quel est le risque d'amplifier des iniquités d'accès à cette option ou à d'autres?
- ❑ l'orientation vers de telles options nécessite une information éclairée sur leurs bénéfices et leurs inconvénients. Or, nous connaissons mal les impacts (médicaux, psychosociaux, voire anthropologiques) associés à la procréation assistée. Les alternatives identifiées pourraient-elles conduire, par exemple, à envisager une éventuelle possibilité d'enfant « à la carte »?

L'étendue de toutes ces questions illustre bien l'ampleur et la complexité de la réflexion du Comité. Plusieurs renvoient à des enjeux qui dépassent le cadre même du projet et le mandat confié au Comité. Ne pas aborder ces questions serait cependant occulter des dimensions essentielles à une réflexion qui se voudrait complète sur les enjeux soulevés par le projet. Elles ne peuvent pas toutes être également développées dans le cadre de cet avis, mais le Comité a choisi de les porter à l'attention des acteurs concernés et de fournir quelques pistes pour poursuivre la réflexion, de telle manière qu'on puisse anticiper les développements en matière de tests génétiques. En ce sens, la démarche du CESP cherche une voie à la question soulevée par Dominique Lecourt : « [...] comment éviter que les citoyens et leurs représentants n'aient à tout moment le sentiment d'être placés, par surprise, devant le fait accompli de résultats dont ils pressentent qu'ils sont appelés, à plus ou moins long terme, à bouleverser leur vie même? » (Lecourt, 2003 : 6).

DIMENSIONS ÉTHIQUES SOULEVÉES PAR LE PROJET-PILOTE

Dans ce qui suit, le Comité présente les principes et les valeurs à la lumière desquels il a procédé à la lecture et à l'examen du projet-pilote. Ces principes et ces valeurs, articulés dans le contexte particulier du présent projet, ne sauraient être considérés et compris isolément et de manière étanche, pas plus qu'ils ne pourraient être les objets d'une hiérarchisation absolue.

Les finalités du projet-pilote

Les responsables du projet-pilote mettent de l'avant un objectif d'information, en vue de soutenir le choix des individus/couples en matière de planification des naissances. « Cette offre de tests permettra aux personnes ciblées par le programme, sur une base volontaire, de connaître leur statut de porteur pour ces maladies récessives graves afin de leur permettre d'utiliser cette information dans leurs choix reproductifs » (Projet-pilote, 2006 : 14). Plus précisément, « Cette information vise à aider les personnes, et plus particulièrement les couples, à envisager toute la gamme de choix possibles quant à la planification d'une famille lorsque les deux conjoints sont porteurs d'une mutation associée à une même maladie héréditaire récessive (ex. : adoption, don de gamète, diagnostic génétique préimplantatoire, grossesse et diagnostic prénatal, ne pas avoir d'enfants, etc.) » (Projet-pilote, 2006 : 30).

Pour le CESP, toute allocation de ressources publiques en santé doit pouvoir démontrer une capacité d'intervention effective sur la santé des personnes et de la population. Cela suppose de pouvoir apprécier l'effet de l'offre de tests en termes de santé et de bien-être, non seulement en termes de participation aux interventions. Cette identification des résultats en termes sanitaires exprimerait, pour les membres du Comité, une finalité de prévention ou d'intervention précoce.

À partir des échanges avec les responsables du projet-pilote et de la littérature sur des tests de porteur, le Comité d'éthique a identifié différents objectifs sanitaires pouvant être associés à l'offre de tests de porteur : 1) la prévention de problèmes psychosociaux associés à la perception et à la gestion du risque de transmettre une maladie grave à sa descendance, 2) la prévention de problèmes psychosociaux associés à la conception ou à la naissance d'un enfant atteint et 3) la prévention des maladies héréditaires récessives. Le recours et l'utilisation de l'information sur leur statut de porteur pourraient aussi permettre à des individus/couples de procéder à un dépistage prénatal, au moment d'une grossesse, pour 4) mieux se préparer à la venue d'un enfant qui développera une maladie héréditaire à plus ou moins court terme et pour favoriser une prise en charge précoce par le système de soins et de services.

Il semble y avoir peu ou pas de données concernant les problèmes psychosociaux associés au risque de transmettre une maladie héréditaire ou ce que certains auteurs nomment la « confiance reproductive »¹⁴; l'effet de tests de porteur sur ces aspects serait peu ou pas documenté. L'acceptabilité des tests par la population, le taux de participation à l'offre de tests et la prévalence des maladies concernées par les tests sont cependant des indicateurs fréquemment utilisés pour démontrer que l'offre de tests de porteur correspond à un besoin. À titre d'exemple, les principaux constats rapportés par la littérature concernant la bêta-thalassémie et le Tay-Sachs, deux maladies parmi les plus étudiées ailleurs dans le monde, sont à l'effet d'un recours assez généralisé aux tests de porteur dans les populations ciblées et d'une réduction du nombre de naissances d'enfants atteints de ces maladies dans ces mêmes populations.

Le rapport de l'OMS sur les problèmes éthiques rencontrés en génétique médicale, quant à lui, affirme la finalité de prévention, en indiquant que le choix (choix reproductif des parents) n'est

14. La notion de « confiance reproductive » est utilisée par l'AÉTMS dans la proposition d'outil d'aide à la décision en matière d'élaboration de programme de dépistage. Elle n'est cependant pas l'objet d'études non plus que la santé et le bien-être des personnes ayant eu recours à des tests de porteur.

pas l'objectif principal des services de génétique, mais un complément nécessaire. Les objectifs principaux restent le diagnostic, le traitement et la prévention des maladies. Le rapport ajoute que « Dans une acception plus large, l'aptitude à faire un choix concernant sa propre santé, notamment en matière de procréation, est peut-être essentielle pour l'intégrité de la personne et contribue à son bien-être psychologique » (OMS, 2001 : 9). Ces données de la littérature renforcent la perception du Comité d'une justification basée sur la capacité du projet d'agir sur la santé et le bien-être des personnes, voire de la population.

Les responsables du projet-pilote croient que l'information résultant des tests de porteur permettra de rassurer une bonne partie de la population quant au risque de transmettre une maladie héréditaire, ce qui aurait un effet sur le bien-être de ces personnes. Ils présument que les individus/couples à risque qui désirent avoir un enfant biologique opteront possiblement, sinon probablement – s'ils en ont la capacité – pour des choix qui permettent d'éviter la conception ou la naissance d'un enfant atteint, permettant de prévenir la souffrance et les difficultés inhérentes à une telle situation. Il s'agit là, pour eux, d'une conséquence de l'offre de tests et non de l'intention – de la finalité – sous-jacente à cette offre de service.

Le refus des responsables institutionnels du projet d'associer le projet-pilote à une intention de prévention, du moins de prévention des maladies héréditaires, implique que l'évaluation du projet-pilote ne devrait pas inclure d'informations relatives à l'évolution de l'incidence ou de la prévalence des maladies visées. Il pourrait même impliquer ne pas chercher à connaître les retombées de la connaissance du statut de porteur des participants sur les choix réels de reproduction qui seront pris par ceux qui seront identifiés comme porteur. Ce refus reposerait sur la conviction que, pour éviter d'influencer le choix de la population cible, aucune intention explicite de prévention ne devrait être exprimée. C'est à cette condition que l'autonomie et le libre choix des individus/couples pourraient être totalement préservés. De plus, une finalité de prévention des maladies risquerait d'associer le projet-pilote à une activité eugénique, l'exposant à la critique, possiblement au rejet, l'eugénisme étant généralement perçu comme moralement condamnable.

Il convient de s'attarder ici à cette notion d'eugénisme qui semble suffire, dans bien des cas, à clore les discussions plutôt qu'à engager le dialogue.

Entre le « tout technique » et le « tout nature », ouvrir le dialogue

La mémoire collective garde de l'eugénisme le souvenir des atrocités commises au cours du XX^e siècle, notamment lors de la Seconde Guerre mondiale, ou encore à l'endroit des personnes vulnérables (la stérilisation forcée des handicapés mentaux). Une telle pratique a été moralement condamnée et demeure condamnable dans sa négation de la liberté de chacun, de son autonomie et de sa dignité.

Lecourt écrit, à propos de l'eugénisme, qu'il « [...] n'est, en particulier, pas réductible à une idéologie réactionnaire et raciste, ainsi qu'on le donne souvent à croire pour les raisons de la polémique. En France, dominée par l'obsession du déficit démographique, ce sont des obstétriciens, des pédiatres alliés à des mouvements natalistes qui fondèrent, en 1912, sous la présidence Charles Richet, la Société française d'eugénisme. Il s'agissait de combattre la

« dégénérescence » produite par l'alcoolisme, les maladies vénériennes et la tuberculose. » (Lecourt, 2003 : 32-33).

Depuis longtemps et sous différentes formes, des conseils ou des services sont développés pour promouvoir la naissance d'enfants les plus sains possibles répondant au désir fondamental de tout parent. Dans l'étendue de ces actions, on peut noter la promotion de saines habitudes de vie et de mesures préventives : s'alimenter correctement, ne pas fumer, ne pas consommer d'alcool, éviter le mésusage de médicaments ou l'exposition aux produits nocifs pour l'embryon et le fœtus. Le suivi médical durant la grossesse comprend des techniques diagnostiques d'échographie ou d'amniocentèse qui permettent d'intervenir précocement pour traiter des conditions qui affecteraient la santé de l'enfant à naître ou pour permettre aux parents, dans certains cas, de choisir de poursuivre ou d'interrompre une grossesse lorsque le fœtus est atteint d'une maladie grave. Ce ne sont là que quelques exemples d'activités inscrites dans les pratiques médicales et, jusqu'à un certain point, dans les usages profanes et culturels, pour favoriser la naissance d'enfants le plus en santé possible.

Dès le début des travaux du Comité sur ce projet, le président a invité les membres à considérer de manière la plus ouverte possible la discussion sur ce projet, sans se laisser enfermer par le terme d'eugénisme, mais en tentant d'en comprendre le sens et la portée. En ce sens, la démarche du comité peut s'apparenter à ce que Gilbert Hottois (1990) appelle la voie moyenne face aux biotechnologies.

Cette voie moyenne, c'est celle qui s'inscrit entre deux voies extrêmes, le « tout technique » ou le « tout nature ». Le « tout technique », correspond à l'impératif technologique déjà évoqué et, à sa plus forte amplification, à l'utopie posthumaniste où l'homme est fabriqué par l'homme de manière à surpasser ses capacités. Le « tout nature », est, au contraire, une attitude la plus souvent carrément anti-technoscientifique ou une croyance en la sagesse de la nature « [...] considérée d'une manière synchronique et idéalisée comme stable, équilibrée, harmonieuse, sage [...] ». La morale de la conservation ne paraît sérieusement fondée que dans un cadre théologique qui fait de l'homme et de la nature l'œuvre sacrée de Dieu ». (Hottois, 1990 : 134). Cette analyse peut être rapprochée de celle de Lecourt qui identifie aussi deux pôles extrêmes auxquels il réfère sous les termes de « bio-catastrophistes » et de « techno-prophètes ».

Hottois fait la critique suivante de ces voies extrêmes, critique qui conduit à la proposition d'une « voie moyenne » :

L'impératif technicien conduit hors de l'éthique. Les consignes de non-intervention et de pure conservation conduisent hors de la technoscience. L'une et l'autre des deux attitudes extrêmes cherchent, en somme, à résoudre la question posée en niant l'un ou l'autre des deux termes en présence. L'une et l'autre pèchent par irréalisme et simplification.[...] Entre les deux extrêmes qui, comme toutes les limites, ont quelque chose d'abstrait, la place existe pour une gamme étendue de solutions moyennes qui reviennent cependant toutes à dire que certains possibles technoscientifiques sont acceptables sous certaines conditions. Le problème des critères, de leur choix, de leur justification et de leur application est ainsi posé (Hottois, 1990 : 138).

Les choix de reproduction engagent profondément chacun dans son intimité, son rapport à l'autre et à la vie; ils engagent aussi la collectivité et l'ensemble de la société et de ses structures face au

soutien à la parentalité, à l'enfant et, le cas échéant, à la personne qui souffre d'un déficit, d'un handicap ou d'une maladie, ainsi que sa famille. Ces possibilités technoscientifiques auront des conséquences qui dépasseront les individus qui font ces choix, un à un et en couple. En tentant d'envisager ces conséquences le plus lucidement possible, le dialogue pourra permettre d'identifier les conséquences indésirables et les solutions qui permettraient de les éviter ou du moins d'en réduire la portée.

« Bonne science » et efficacité des mesures retenues

En tant que projet-pilote, le projet d'offre de tests de porteur peut être considéré comme un pré-test ayant pour but d'évaluer « l'impact d'une offre élargie de tests de porteur dans la population du SLSJ, en termes de demande de services et de déplacement de la demande du prénatal au préconceptionnel [...] » (Projet-pilote, 2006 : 14). Ce passage à une étape qu'on pourrait qualifier d'opérationnelle/organisationnelle suppose une évaluation préalable positive des dimensions scientifiques relatives aux tests de porteur et à la stratégie de dépistage retenue; une évaluation qui s'appuie sur un savoir scientifique juste et rigoureux en matière de génétique, mais aussi au plan de l'épidémiologie, de la biomédecine et des domaines liés à la biotechnologie, entre autres.

Les institutions sont en effet responsables de démontrer que les interventions proposées reposent sur des données probantes qui permettent de mieux comprendre la maladie, d'identifier ses facteurs de risque et de proposer des moyens de la prévenir, de la traiter ou d'en réduire l'impact. La connaissance scientifique se porte garante, à cet égard, de l'efficacité d'une stratégie de dépistage et, de façon plus pointue, du test génétique utilisé. Des données scientifiques probantes sont essentielles pour qu'un programme de dépistage ou, comme ici, un projet-pilote, puisse prétendre améliorer la santé ou le bien-être d'individus, de familles ou de populations. Ces bénéfices escomptés renvoient au souci de bienfaisance envers la population ciblée et à la responsabilité des promoteurs du projet d'assurer que les bénéfices dépasseront les possibles inconvénients ou torts que le projet pourrait causer. Il en va ici de la confiance de la population à l'égard des services proposés et, plus globalement, à l'endroit des institutions publiques et de l'État qui soutiennent ces services.

Différents modèles ont été proposés, à travers le temps, pour juger de la pertinence et de l'efficacité d'institutionnaliser des activités de dépistage par des programmes particuliers. Depuis les travaux de Wilson et Jungner (OMS, 1968), il y a plus de quarante ans, différents auteurs et organismes ont poursuivi la réflexion sur de telles démarches d'analyse. C'est le cas de l'Agence d'évaluation des technologies et des modes d'interventions en santé (AETMIS), au Québec, qui a récemment soumis à la consultation un « *Outil d'aide à la décision* » (Blancquaert *et al.*, 2001) pour « favoriser une prise de décision éclairée sur l'implantation de programmes de dépistage populationnel génétique ». Cet outil, qui devrait être finalisé en 2007, propose un ensemble de critères et d'indicateurs de processus ou de résultats visant à évaluer les bénéfices et les inconvénients de différentes stratégies de dépistage selon le groupe visé (les individus et les familles, la population ciblée et la société en général).

Essentiellement, ces critères se formulent ainsi : la nécessité d'établir des objectifs clairs et d'en définir la population cible; répondre à un problème de santé grave et fréquent; bien connaître la maladie que l'on souhaite dépister, ses caractéristiques épidémiologiques, son histoire naturelle,

ses facteurs de risque; documenter suffisamment ces aspects afin de démontrer l'efficacité de l'intervention qu'on veut mettre en place. Un portrait juste, clair et suffisant de la maladie permet, en outre, d'offrir les conditions d'un consentement éclairé aux éventuels participants.

Équité et justice

Dans son analyse du projet-pilote, le Comité d'éthique a abordé la notion d'équité en termes de justice distributive, soit une répartition équitable, dans la population, des avantages et des inconvénients de l'offre de tests de porteur.

Le Comité a considéré l'équité dans l'accès aux tests eux-mêmes pour la population du SLSJ ainsi que l'équité dans l'accès aux différentes options pouvant permettre à des individus/couples à risque de réaliser leur désir d'avoir un enfant. L'exigence de conditions financières particulières, par exemple, pourrait restreindre l'accès à un projet d'adoption ou de procréation assistée.

Une analyse complète exigerait de considérer aussi que l'offre de tests s'inscrit dans un ensemble plus vaste de soins et de services associés aux maladies héréditaires récessives, ceux-ci étant à leur tour compris dans l'ensemble des soins de santé et services sociaux accessibles pour l'ensemble de la population. Le Comité a toutefois circonscrit la portée de son analyse aux domaines des quatre maladies héréditaires récessives visées par le projet-pilote. À titre d'exemple, il ne serait pas équitable pour les personnes atteintes de ces maladies ou pour leurs familles, que l'offre de tests de porteur entraîne une diminution des ressources permettant de leur offrir les soins et services requis. Au-delà du principe d'équité, ce serait ici le principe d'égalité même des personnes atteintes qui serait touché.

Les effets de l'offre de tests de porteur sur l'accessibilité à d'autres biens ou services, la restriction à l'assurance par exemple, font aussi partie des préoccupations reliées à l'équité. Ces effets indésirables pourraient traduire une discrimination exercée contre les personnes qui se prévalent de l'offre de tests, ou même à l'ensemble de la population du SLSJ si celle-ci était globalement perçue comme étant à risque élevé de maladies découlant d'un bagage génétique particulier.

Comme le souligne certains auteurs, dont Buchanan *et al.*, (2000), la génétique a provoqué une relecture de la notion de justice. Traditionnellement, les caractéristiques défavorables aux personnes, à la naissance – leur bagage génétique et ses effets sur la santé et sur les capacités des personnes, dirons-nous aujourd'hui – ne peuvent conduire à réclamer justice pour cause de capacités naturelles moindres. La nature, le « naturel », est ici comprise non seulement comme ce qui est donné, mais aussi comme ce qui doit être accepté, ce qui est en dehors du contrôle humain. Ce qui est naturel est pensé en termes de chance ou de malchance plutôt qu'en termes de justice ou d'injustice.

Par contre, dans la lignée de Rawls, la justice consiste à assurer un principe d'égalité des chances aux personnes qui ont des talents et des habiletés similaires. Dans son interprétation la plus large, le principe d'égalité des chances implique un effort pour éliminer les effets négatifs de la loterie sociale, le fait de naître dans un milieu défavorisé par exemple, sur les chances de réussite de ceux qui ont les mêmes talents et les mêmes habiletés. L'éducation de base gratuite pour tous,

qu'ils soient issus de milieu aisé ou pauvre, représente l'une des meilleures illustrations de ce type d'efforts.

L'influence négative des effets continus de structures sociales injustes (discrimination à l'éducation ou à l'emploi sur la base de la race, par exemple) et l'intuition morale que les personnes ne devraient pas avoir moins d'opportunités en raison des facteurs qui sont au-delà de leur contrôle, qui ne sont pas « volontairement choisis », constituent les deux raisons pour soutenir une interprétation aussi large du principe d'égalité des chances. Les objectifs de santé publique qui visent la réduction des inégalités de santé par l'action sur les déterminants environnementaux, notamment l'action sur les facteurs socio-économiques comme les politiques relatives à l'éducation et au revenu, se rapprochent de cette notion d'égalité des chances.

Le rappel de ces éléments théoriques veut mettre en relief le défi posé par les avancées de la génétique. D'une part, des auteurs ont indiqué la limite de ces théories de la justice lorsqu'elles ne considèrent que les personnes ayant les mêmes potentiels et habiletés. Pour eux, la justice sociale doit aussi permettre de compenser les inégalités dues à la nature (dont résultent des potentiels et habiletés d'intensité différente), ces inégalités étant aussi hors du contrôle des individus.

Dans cette optique, en considérant les avancées génétiques actuelles et à venir, sur quelles bases peut-on justifier la réduction des inégalités par la seule intervention sur les structures sociales, s'il est possible d'intervenir directement sur des facteurs d'inégalités que sont les maladies ou incapacités associées à des gènes défectueux?

L'autonomie des personnes

Par autonomie, on entend la liberté que possède un individu de faire ses propres choix quant aux fins qu'il entend poursuivre et la liberté de poser les actions les plus appropriées à l'atteinte de ses objectifs. Un individu libre et autonome est aussi, par conséquent, responsable de ses décisions et des implications de ces dernières.

Le comité comprend que le projet-pilote, tel qu'il est présenté, c'est-à-dire une offre de tests de porteur comme source d'information permettant aux personnes de prendre une décision éclairée quant à leur projet parental, accroît l'autonomie des personnes. En effet, l'offre de tests de porteur permet à l'individu de connaître son statut de porteur ou non et lui donne la possibilité d'évaluer son projet parental en fonction de paramètres supplémentaires. Dans le cas où leur statut de porteurs pourrait affecter la santé de l'enfant à naître, différentes options s'offriront alors aux parents. Outre l'option d'accueillir avec une meilleure préparation la venue au monde d'un enfant atteint d'une des maladies visées par le projet, d'autres moyens de reproduction seront alors envisageables.

L'expression de l'autonomie ne saurait se réduire à une signature sur un formulaire de consentement. Pour que l'autonomie de la personne soit préservée, il ne s'agit pas seulement qu'elle ait accès à une « information suffisante et objective », mais qu'elle soit en mesure de bien l'intégrer et de pouvoir en mesurer la portée. Pour ce faire, il ne suffit pas que l'information soit livrée de manière neutre, mais qu'elle s'inscrive à l'intérieur d'une relation d'ouverture et de confiance avec les agents du système de santé ou avec ceux qui lui sont associés. Il faut, de plus,

prendre en compte la probabilité non négligeable que des individus/couples soient dans l'impossibilité de faire un choix éclairé, conscient et parfaitement autonome, pour des raisons d'isolement social, de limites intellectuelles ou de problèmes émotifs ou comportementaux ou encore par crainte de tout ce qui provient des structures gouvernementales,.

En matière de génétique et de mesure du risque, les connaissances sont nouvelles et complexes et, en ce sens, Gilbert Hottois a raison de mentionner « que les sujets potentiels n'ont pas nécessairement la compétence requise pour apprécier avec justesse l'information qu'on leur donne » (Hottois, 1990 : 139), d'où l'importance d'assurer une communication qui tienne compte de ces dimensions, tout en évitant le risque d'un conseil orienté. Il faut, de plus, pour que l'autonomie de la personne puisse s'exercer, que des options raisonnables, économiquement et socialement viables, s'offrent aux individus/couples qui se retrouveront en position de devoir choisir, le cas échéant. Il faut donc que, quel que soit le choix de la personne, les ressources pour soutenir ce choix soient disponibles dans de raisonnables proportions.

Responsabilité

Une fois acquise l'idée selon laquelle l'information procurerait à l'individu plus d'autonomie, il faut envisager la part de responsabilité à laquelle engage cette autonomie. La décision d'accepter ou de refuser l'offre de tests de porteur est un choix libre des personnes qui entrevoient le projet parental selon leurs conceptions propres. Certains préféreront refuser l'offre de tests de porteur et les scénarios possibles devant lesquels une information de nature génétique pourraient les placer, d'autres préféreront accepter l'offre et gérer l'information qui en découlera.

La responsabilité pourra s'exprimer de manière différente, selon la conception morale de chacun. Pour certains prévenir la naissance d'un enfant malade – y compris la souffrance et la détresse de cette réalité – relèvera d'un devoir moral tandis que pour d'autres, le devoir moral s'incarnera dans les soins et le soutien accordés à l'enfant qui sera atteint. Le respect de l'autonomie et de la liberté des individus exige que puisse se réaliser de manière satisfaisante leur choix, quel qu'il soit. Les structures sociales et institutionnelles, tout autant que les proches des personnes concernées et la communauté, devraient reconnaître de façon égale cette liberté et s'en montrer solidaires. En ce sens, tant le soutien aux parents d'enfants malades devrait être disponible que l'accès aux moyens alternatifs de procréation dans le cas où les deux parents sont porteurs d'un gène défectueux.

Enfin, le recours aux tests de porteur ne devrait pas être perçu comme le seul choix responsable et s'inscrire, en filigrane, comme une nouvelle norme sociale.

Discrimination et stigmatisation

L'élaboration d'une norme sociale est souvent le fait de l'intégration progressive chez les individus d'une nouvelle connaissance ou de nouveaux outils techniques qui modifient graduellement les habitudes de vie. L'offre de tests de porteur, parce qu'elle repose sur des assises scientifiques qui lui procurent l'ancrage rationnel justifiant sa pertinence au plan populationnel, pourrait aisément se confondre au quotidien par une nouvelle prescription liée à la décision d'avoir un enfant. Il en résulterait que cette nouvelle règle pourrait graduellement s'inclure dans le processus décisionnel de procréation comme une condition préalable. Ainsi,

dans l'éventualité où l'offre de tests de porteur s'insinuerait comme une condition, même informelle, la décliner équivaudrait à agir à l'encontre du sens commun.

En conséquence, l'intégration des tests de porteur, comme nouvelle norme sociale, pourrait stigmatiser tant les personnes qui effectueraient un choix minoritaire que celles atteintes d'une affection découlant des gènes défectueux visés par le projet. C'est, de plus, tout le contenu de l'information qu'elle pourrait induire, affectant d'autant l'autonomie des personnes qui seraient alors tentées de prendre leurs décisions et d'agir dans le sens de la norme. L'état d'un enfant malade doit attirer à lui le soutien et le réconfort des personnes qui l'entourent et de la société en général à travers les politiques sociales plutôt qu'un regard réprobateur. Percevoir une personne affectée d'une maladie génétique détectable comme le résultat d'une décision fautive porterait atteinte à la dignité humaine dont chaque personne doit bénéficier; l'exclure pour cette raison serait discriminatoire. Il en va de même pour les personnes qui, pour les raisons évoquées plus haut, sont dans l'impossibilité de choisir, et qui donneraient naissance à des enfants atteints, par « non choix » pour ainsi dire.

Si la stigmatisation est surtout affaire de regard, la discrimination pour sa part marque clairement un passage à l'acte. Bien que le fait d'être simplement porteur d'une maladie génétique n'influence pas la santé de la personne, il se pourrait que cette information, mal saisie, compromette l'accès des individus à certains services, notamment de contracter une assurance sur la personne. Comme le projet s'étend au plan populationnel, les résidents du SLSJ, qui partagent les caractéristiques de l'effet fondateur les rendant plus aptes à transmettre certaines maladies héréditaires, pourraient subir une certaine forme de discrimination. Il importe donc de veiller à ce que les connaissances concernant les marqueurs génétiques soient mieux comprises lorsqu'elles se présentent de telle sorte qu'on puisse les utiliser comme critère d'évaluation.

Confidentialité et vie privée

Les récentes avancées scientifiques et les nouveaux développements technologiques ont conduit à l'émergence de multiples banques de données¹⁵ génétiques. Leur constitution comme l'accès aux renseignements qu'elles contiennent soulèvent des préoccupations principalement liées au respect de la confidentialité et de la vie privée et à la protection des renseignements conservés.

En raison, cependant, de la nature « sensible » et « révélatrice » de l'information génétique, la protection des données concernant les participants devrait être renforcée par rapport à l'accès par des tiers (assureurs, employeurs, services publics, institutions) à des données identifiantes ainsi que face à la discrimination ou à la stigmatisation.

D'autre part, la constitution de banque de données, à partir de fonds publics, pose la question de l'utilisation optimale de ces données, dans le respect de la confidentialité et de la vie privée comme dans le respect de la transparence vis-à-vis des finalités pour lesquelles les personnes ont consenti (FRSQ, 2006). Les textes normatifs tentent de trouver un équilibre entre la protection de l'individu, base même de la société (ex. : limitation des raisons pour lesquelles des recherches peuvent être effectuées, protection des individus, des communautés, des populations) et le

15. Soit « un ensemble de données organisé, hiérarchisé et consultable, pouvant évoluer dans son contenu, par des mises à jour » (Cambon-Thomsen et al., 2005 : 1).

développement nécessaire de la recherche pour le bénéfice de la société dans son ensemble (Cambon-Thomsen *et al.*, 2005).

Dans le cas de la génétique, le Comité consultatif national en éthique, en France, dans son avis sur la génétique et la médecine (CCNE, 1995), souligne que : « la motivation des individus pour participer à un programme de recherche en génétique humaine est souvent le désir de hâter le progrès dans la connaissance, le diagnostic, la prévention et le traitement de maux les affectant eux-mêmes ou des membres de leur famille. Ainsi ces personnes pourraient légitimement demander que tout fût mis en œuvre pour parvenir au but recherché grâce à l'utilisation des échantillons de leur ADN ou de leurs cellules [...] ». L'avis réfère à un « devoir (des instigateurs de la recherche) de mener cette recherche avec les moyens disponibles et dans les conditions indiquées ».

Transparence et gestion démocratique des enjeux

Comme nous l'avons déjà mentionné, les décisions individuelles face à la reproduction et au recours ou non à des tests de porteur ou de dépistage génétique ont, en s'additionnant les unes aux autres, des conséquences qui concernent l'ensemble de la population.

Les possibilités accrues de recours aux technologies génétiques initient, depuis quelques années, des transformations profondes à l'égard de la reproduction et aux rapports qu'entretiennent les individus entre eux, par rapport à l'État et à eux-mêmes (perception de soi). Il est d'autant plus important d'informer et de consulter la population sur les enjeux sociaux et éthiques soulevés par la génétique. Les moyens mis en œuvre pour assurer l'information et la consultation doivent permettre une appropriation de contenus et d'enjeux complexes par la population et favoriser la construction d'orientations qui tiennent compte des intérêts individuels et collectifs de la population et de ses différents sous-groupes. Des sondages qui se limiteraient à évaluer l'acceptabilité d'une offre de tests génétiques, tout utiles qu'ils soient, ne peuvent prétendre refléter la compréhension et l'évaluation que la population fait des enjeux soulevés.

Conflit d'intérêt

Le conflit d'intérêt est le fait, pour une personne (ou un groupe de personnes), de se placer dans une situation où ses intérêts personnels risquent d'être substitués à l'intérêt général. Le conflit d'intérêt peut être potentiel ou apparent. Cette notion renvoie à des dimensions telles que la transparence, la responsabilité et la solidarité.

Le projet-pilote fournit deux cas de figure de conflits d'intérêts potentiels. Le premier concerne le brevetage de la technologie multiplex développée par le Centre de médecine génique communautaire de l'Université de Montréal, qui fait craindre une commercialisation éventuelle et, par conséquent, un enjeu d'équité d'accès à cette technologie par le grand public.

Le second cas touche l'accès aux banques de données. Le milieu de la génétique est restreint et la plupart des chercheurs œuvrent simultanément dans différents domaines d'activité en génétique (génétique clinique, recherche, biotechnologies, etc.). En accédant aux données de la banque pour l'une ou l'autre de ses fonctions particulières, ayant explicité la finalité poursuivie au regard de cette fonction, le risque est grand qu'un chercheur veuille utiliser les données pour servir plus d'une finalité sans les expliciter.

COMMENTAIRES ET RECOMMANDATIONS PORTANT SUR LES DIMENSIONS ÉTHIQUES LIÉES AU PROJET-PILOTE

Le Comité accueille favorablement la possibilité de rendre accessible à la population de cette région les services de tests de porteur décrits dans le projet-pilote, selon certaines conditions qui se traduisent dans les recommandations qui suivent.

Le projet-pilote est sous la responsabilité conjointe du ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS), de l'Agence de la santé et des services sociaux (ASSS) du Saguenay–Lac-St-Jean et de l'Institut national de santé publique (INSPQ). Les recommandations du Comité d'éthique s'adressent à chacune de ces instances, selon leurs responsabilités respectives.

1. Finalités

Les enjeux moraux se posent de façon différente selon que la finalité poursuivie se limite à offrir le test de porteur pour informer les individus/couples du risque qu'ils ont de transmettre une des quatre maladies héréditaires récessives visées par le projet-pilote ou, à l'autre bout du spectre des possibilités, selon qu'elle vise à prévenir l'incidence même de telles maladies, par la promotion d'options qui permettent de ne pas concevoir ou de ne pas donner naissance à un enfant dont le statut génétique est associé au développement d'une de ces maladies.

Il apparaît peu crédible, voire irresponsable, que l'État ne se soucie pas des résultats possibles de l'offre de tests de porteur sur les choix reproductifs de la population cible. Minimale, l'État ne peut feindre d'ignorer que l'offre de tests de porteur, sur une base populationnelle, ainsi que l'information sur les différentes options possibles de reproduction, selon les résultats du test, pourront conduire les personnes concernées à choisir les moyens leur permettant de ne pas concevoir ou de ne pas donner naissance à des enfants atteints. À l'autre extrémité, il n'apparaît pas souhaitable que l'État décide seul, sans aucune consultation, l'ordre de priorité des maladies qui feraient l'objet d'une offre de services de tests de porteur et, surtout, il serait moralement condamnable que l'État impose les moyens pour réduire l'incidence de ces maladies. Comme nous l'avons mis en lumière dans les sections précédentes de l'avis, une pression indirecte est presque inévitable lorsque se généralise des services institutionnels.

Malgré ces réserves, pour les membres du CESP, ces finalités ne sont pas, en soi, moralement condamnables. Les recommandations qui suivent visent à réduire le risque que l'une ou l'autre des finalités ne conduise à imposer aux individus/couples, même implicitement, ce que seraient les meilleures décisions, sinon les « bonnes » décisions, au regard de leur projet de procréation. À cet effet, **le Comité d'éthique recommande :**

- 1.1 de sensibiliser et d'informer la population, dans des termes les plus neutres possibles – au moment de faire connaître le projet et de promouvoir l'offre de tests – c'est-à-dire sans exercer de pression en faveur de l'option de passer ou non le test et, à la suite des résultats, le cas échéant, de choisir l'une ou l'autre des options possibles de reproduction; cela en exprimant de l'ouverture et de la solidarité face à tout choix que les individus/couples feront;

- 1.2 d'insister sur le respect de l'autonomie et de la liberté de choix des personnes, lors de la formation du personnel responsable de l'offre de tests, notamment de l'animation des sessions d'information et du prélèvement sanguin des personnes qui se prévaudront du test. La liberté de choix peut s'exprimer par celui de ne pas savoir, un choix qui peut se traduire par le fait de ne pas se prévaloir du test ou de ne pas vouloir l'information sur l'ensemble des maladies testées;
- 1.3 d'assurer le maintien de l'offre de service pour les personnes atteintes et leurs familles et de poursuivre la recherche pour améliorer cette offre de service;
- 1.4 de s'assurer que l'évaluation du projet-pilote permette d'apprécier, entre autres :
 - la perception du sentiment d'autonomie et de liberté de choix de la population cible, qu'elle ait ou non participé activement au projet-pilote;
 - les effets de l'offre de tests en termes de stigmatisation des personnes/couples qui feraient des choix différents de la majorité;
 - l'impact de l'offre de service en termes d'incidence des maladies visées par le projet¹⁶.

Face à l'implantation du projet et au suivi concernant son évaluation, **le Comité d'éthique souhaite** :

- 1.5 pouvoir donner son avis sur la stratégie et les outils de sensibilisation/information. Il offre son soutien pour accompagner leur élaboration;
- 1.6 pouvoir donner son avis sur le protocole d'évaluation du projet-pilote ainsi que sur le questionnaire qui, selon le document présentant le projet (décembre 2006), serait administré au moment du prélèvement sanguin;
- 1.7 être consulté au moment de réfléchir au déploiement éventuel du projet à la suite à son évaluation.

Pour éviter des dérapages¹⁷ non souhaitables, il convient de baliser le développement de l'offre de service consécutive à l'identification d'un couple dont chacun est porteur; à cette fin, **le Comité d'éthique recommande** :

- 1.8 de viser un objectif diagnostique, c'est-à-dire d'identification de déficits, incapacités et maladies, lors d'un dépistage préimplantatoire ou prénatal, et ce, aux fins de choix reproductifs et familiaux, de prévention ou de traitement. Conséquemment, ces techniques médicales ne doivent pas servir à satisfaire des préférences personnelles et culturelles comme, par exemple, le choix du sexe de l'enfant. En outre, les résultats ne devraient pas permettre la connaissance du statut de porteur d'un embryon ou d'un fœtus, le fait d'être porteur n'étant pas associé à un risque à la santé pour la personne elle-même; s'il peut être acceptable de viser un objectif de prévention de certaines maladies, il ne l'est pas de viser à prévenir la présence de gènes défectueux

16. À court terme, seul l'impact sur les grossesses en cours pourrait être documenté.

17. Par dérapages, le CESP entend des utilisations visant des finalités autres que celles qui sont annoncées, finalités pouvant être moralement questionnables. À titre d'exemple, le Comité voit comme un dérapage l'utilisation de tests génétiques pour soutenir le choix de caractéristiques de préférence personnelle ou culturelle.

n'entraînant aucune conséquence pour la santé d'une personne (le fait d'être porteur dans le cas présent)¹⁸.

2. Équité dans l'accès aux soins

L'allocation des ressources, que ce soit au palier régional ou au palier national, soulève plus particulièrement les questions d'équité et de justice sociale, de même que les enjeux associés à la démocratie (consultation/participation) et à la transparence (gouvernance). Ces derniers sont abordés dans les recommandations qui touchent le développement de programmes de dépistage.

La question de l'équité se pose concernant l'accès équitable de la population cible aux mesures envisagées – dans ce cas-ci, les tests de porteur – mais aussi de la pondération entre les différentes mesures associées. Par exemple, il ne serait pas juste ou équitable qu'il y ait désinvestissement dans les soins aux personnes atteintes pour garantir l'offre de tests de porteur.

Concernant un accès équitable aux services de tests de porteur

Le Comité émet le commentaire suivant :

le projet-pilote proposé rend plus équitable l'accès aux tests de porteur en élargissant cette offre à toute personne répondant aux caractéristiques de risque (effet fondateur, adulte ayant un projet de grossesse ou une grossesse en cours) et en choisissant d'intégrer l'offre de service dans les services de première ligne de chacun des territoires de CSSS de la région. C'est par l'éventuel déploiement du projet que sera réalisée l'équité d'accès pour les personnes présentant les mêmes facteurs de risque mais habitant à l'extérieur de la région.

Considérant les enjeux liés à l'équité, à la bienfaisance/non-malfaisance et à l'efficacité/efficience, qui supposent un exercice de priorisation dans la population ciblée, **le Comité recommande :**

- 2.1 de cibler en priorité les individus en démarche de procréation; par conséquent, il importe d'axer la promotion du projet et le recrutement des participants sur ces individus;
- 2.2 d'offrir les services cliniques et les tests de porteur en priorité aux femmes enceintes et à leur partenaire, en l'occurrence, de tester simultanément les deux partenaires, compte tenu du risque plus concret et de l'urgence d'agir;
- 2.3 de réaliser les tests de porteur en séquence, en phase préconceptionnelle, de façon à maximiser les retombées du projet-pilote en détectant le plus grand nombre possible de

18. Certains pourraient justifier la communication de cette information au profit de l'enfant, afin que cette information soit connue à l'âge de la reproduction. Un tel objectif n'est cependant pas identifié au projet-pilote. À ce moment-ci de sa réflexion, le CESP juge plus prudent de limiter les tests de dépistage préimplantatoire ou prénatal à la recherche de cas atteints de l'une ou l'autre des maladies visées et de préserver l'autonomie de la personne à naître face aux choix qu'elle pourra faire concernant la recherche de son statut de porteur.

couples potentiellement à risque de concevoir un enfant atteint. Le CESP reprend ainsi une remarque du Comité d'experts s'étant penché sur le panel multiplex.¹⁹

Considérant la disparité actuelle de l'offre de service²⁰, pour les personnes des autres régions qui sont originaires du SLSJ et apparentées à une personne porteuse ou atteinte, **le CESP recommande :**

- 2.4 d'assurer une harmonisation de la pratique clinique des services de conseil génétique, pour rendre plus équitable l'offre de service aux personnes desservies par ces services, lorsqu'elles présentent les mêmes caractéristiques d'effet fondateur que la population du SLSJ.

Concernant l'équité d'accès aux différentes options de planification des naissances pour les couples qui sont identifiés comme porteurs de mutations associées à une même maladie

Il importe au Comité que l'offre de service de tests de porteur ne crée pas davantage d'iniquités que ne le tolère actuellement le système public de santé. En ce sens, le fait que les options de planification des naissances, la procréation assistée, par exemple, ne soient pas également accessibles aux personnes, pour des raisons financières, n'est pas un obstacle suffisant pour empêcher la mise en œuvre du projet-pilote. Toutefois, **le CESP recommande :**

- 2.5 de rendre la plus transparente possible l'information donnée sur les options possibles et sur les conditions d'accès à ces options, quand les résultats de tests de porteur sont positifs. Cette recommandation s'adresse à la fois aux activités d'information qui visent l'ensemble de la population et à celles qui visent les personnes qui se présenteront aux sessions d'information et au test.

L'éventail des options auxquelles pourraient conduire l'identification du statut de porteur des individus/couples soulève des dimensions éthiques d'un autre ordre que celles liées à l'équité. Les choix réels qui pourront être faits par la population cible viennent influencer la planification du développement éventuel de ces services. À cet effet, **le Comité recommande :**

- 2.6 de mieux documenter les croyances, les attitudes et les valeurs associées au recours éventuel à un test de porteur et celles associées aux différentes options de planification des naissances avant la conception d'un enfant ou au moment d'une grossesse.

19. Certaines réserves sont rapportées dans la littérature par rapport à une approche en séquence, soulevant notamment l'anxiété qui peut être vécue au sein du couple lorsqu'un premier test se révèle positif. Ces écrits touchent cependant des contextes de tests offerts en période prénatale. La situation est potentiellement fort différente en contexte préconceptionnel. De plus, la recommandation formulée ici, comme les autres, est d'application générale; elle ne nie pas la possibilité d'une pratique différente pour répondre aux exceptions cliniques qui pourraient se présenter.

20. Certains services, notamment à Québec, offriraient systématiquement les tests pour les quatre maladies ciblées par le projet-pilote alors que d'autres services se limiteraient à la maladie présente chez les apparentés.

3. Risque de discrimination, notamment au plan de l'assurabilité des personnes

L'utilisation d'information issue de tests génétiques, à des fins autres que médicales, éveille des craintes face aux possibles risques de discrimination. L'offre de tests de porteur, par exemple, en ciblant une population marquée par des caractéristiques particulières, pourrait entraîner un risque de stigmatisation, voire de discrimination non seulement pour des individus particuliers, mais vis-à-vis de l'ensemble de la population associée directement ou indirectement à ces caractéristiques (ici, tout adulte originaire du SLSJ ou y résidant).

Le recours à des résultats de tests génétiques, notamment à des fins d'assurance (vie, santé), représente un cas de figure : la prise en compte de ce type d'information dans le processus de sélection des risques²¹ pourrait affecter des individus et des sous-groupes quant à leur possibilité même d'être assurés et, par extension, d'acquérir des biens dits sociaux (habitation, véhicule) ou encore, d'avoir accès à certaines formes de sécurité (que peut offrir, par exemple, une assurance invalidité).

Des défis sociaux et éthiques importants, liés à la gouvernance de l'assurance, se posent donc face à l'introduction des nouvelles technologies en génétique. Au cours des dernières années, des groupes de travail, réunissant des experts, tant en Europe (Godard *et al.*, 2003) qu'au Canada (Knoppers *et al.*, 2004)²², ont réfléchi à l'identification de moyens pour baliser l'utilisation de l'information génétique dans le domaine et pour protéger la population des possibles conséquences que le recours à ce type d'information pourrait entraîner sur les conditions d'assurabilité des personnes, voire des groupes. Le Comité propose de considérer ces travaux et les recommandations qui en ont découlé.

Bien que la préoccupation plus générale de la génétique en assurance déborde le cadre du présent projet, le Comité juge important de l'aborder dès maintenant, dans le contexte particulier du projet-pilote, considérant la dimension très concrète des préoccupations soulevées au sujet de l'assurance et des craintes exprimées par les membres de la population du SLSJ, à la suite d'expériences²³ qui ont suscité inquiétudes et angoisses.

21. Processus qui établit le profil de risque d'un individu et, par conséquent, détermine son assurabilité (catégorie de risque et montant de la prime) ou sa non assurabilité.

22. En Europe, un groupe de travail rassemblant une cinquantaine d'experts (assureurs, médecins, généticiens, juristes, etc.) a réfléchi à la question et à ses multiples dimensions (points de vue des médecins, assureurs, population); une réflexion semblable, menée en 2004 par le Groupe canadien sur la génétique et l'assurance vie, a conduit à certaines recommandations.

23. Certaines personnes ayant été testées « porteuses » de l'une ou l'autre des maladies génétiques récessives les plus répandues au SLSJ se sont heurtées, au cours de leurs démarches pour obtenir une assurance vie, à l'incompréhension des assureurs de leur statut de porteur et ont dû faire valoir leur bon état de santé, notamment en impliquant leur médecin ou une conseillère en génétique pour expliquer la situation. Pas de cas de discrimination à proprement documentée, mais un alourdissement de la démarche pour obtenir une assurance et une angoisse induite occasionnée chez le candidat.

Tenant compte de l'impact possible de l'utilisation de l'information génétique sur l'assurabilité des personnes en général, et de façon plus immédiate sur la population du SLSJ, le Comité recommande :

- 3.1 de considérer le consensus général (au plan international) à l'effet que les candidats à l'assurance ne devraient pas subir de tests génétiques pour obtenir une police²⁴;
- 3.2 de développer des outils ou des mécanismes²⁵ permettant de sensibiliser les assureurs et les médecins œuvrant dans le domaine de l'assurance, concernant la portée des résultats de tests génétiques utilisés dans les modèles actuariels, de manière à éviter qu'une utilisation inadéquate de cette information conduise à un processus inéquitable de sélection des risques chez les candidats. Par exemple, il faudrait éviter de considérer une personne porteuse de l'un ou l'autre des gènes associés à des maladies récessives comme étant malade ou plus à risque de l'être, puisque le fait d'être porteur n'entraîne aucune conséquence sur le plan de sa santé. Pour assurer un processus équitable de sélection des risques, il faut minimalement prendre en compte les dimensions suivantes :
 - a) le besoin de clarification de certaines notions en génétique²⁶;
 - b) la nécessité d'une évaluation de la validité (technique, scientifique : assurance-qualité) des différents types de tests et de la pertinence de l'utilisation de leurs résultats dans les modèles actuariels.

Le Comité est conscient de l'écart, voire de l'inadéquation, existant entre la gravité des préoccupations soulevées ici, c'est-à-dire le mésusage possible de l'information génétique à des fins d'assurances, et les leviers dont disposent les institutions impliquées dans le projet pour s'assurer que des actions soient prises afin de contrer ou de réduire les conséquences qui peuvent en découler, notamment la discrimination à l'endroit des candidats. Les mécanismes qu'il recommande sont rendus d'autant plus importants qu'ils concernent les pratiques actuarielles²⁷ de l'industrie des assurances de personnes, par définition privée, et que ces pratiques actuarielles semblent relever d'une autoréglementation de l'industrie²⁸.

24. Soulignons que certains des organismes réglementant (au plan actuariel) les compagnies d'assurances au Canada, telle que l'Association canadienne des compagnies d'assurances de personnes (ACCAP), ont déjà pris position dans ce sens.

25. Par exemple, la mise sur pied d'un groupe de travail réunissant les acteurs concernés dont les médecins/généticiens, juristes, éthiciens, représentants de la population et assureurs. Dans ce dernier cas, il pourrait s'agir de représentants d'organismes clés dans la réglementation des pratiques actuarielles : l'Association canadienne des compagnies d'assurances de personnes (ACCAP), l'Institut canadien des actuaires (ICA) et l'Association canadienne des directeurs médicaux en assurance-vie.

26. Par exemple, ce qu'on entend par « information génétique » qui peut regrouper un large éventail de données, ou encore, distinguer différents types de tests génétiques disponibles et leur portée.

27. C'est-à-dire les modèles mathématiques permettant ici d'évaluer le risque de santé des candidats à l'assurance.

28. Au Québec, la Loi sur les assurances encadre ce qui touche la constitution et le fonctionnement administratif des compagnies d'assurances; toutefois, pour ce qui regarde les règles actuarielles, il revient aux organismes nationaux regroupant les compagnies d'assurances d'en déterminer les grandes orientations. La formulation de ces orientations doit cependant tenir compte de certains outils normatifs (par ex. : Code civil, Charte québécoise des droits et libertés, au Québec, mais aussi certaines lois sur la non discrimination adoptées dans d'autres pays).

4. Éléments relatifs à un consentement libre et informé

Concernant le choix de faire le test

Compte tenu du fait que les résultats d'un test de porteur peuvent impliquer des choix difficiles pour les individus/couples quant à la planification des naissances ou à la poursuite d'une grossesse, le consentement au test relève d'un choix réfléchi; il sous-tend l'autonomie et la liberté d'action des individus/couples. Par conséquent, **le Comité recommande :**

- 4.1 d'intégrer aux outils d'information l'idée de l'importance d'une réflexion partagée, au sein du couple, de manière à considérer les scénarios face auxquels les résultats d'un test de porteur pourraient les placer, de même que les valeurs soulevées par ces scénarios. La session d'information devrait réitérer l'importance d'un tel échange, au sein du couple, préalablement à la décision de passer un test;
- 4.2 de respecter la décision du couple de passer ou non le test, en n'exerçant pas de pression indue en faveur du test et, le cas échéant, de respecter le rythme des couples à décider de passer le test; ce respect de l'autonomie des personnes prime sur l'atteinte du taux de participation, celui-ci constituant un indicateur qui permettra d'apprécier si le projet répond à un besoin de la population, particulièrement pour la phase préconceptionnelle.

Concernant l'information sur les maladies visées par le test

L'information fournie aux individus/couples doit, entre autres, être claire (soit facilement compréhensible pour différents sous-groupes de la population), juste (la plus objective possible, faisant état des cas les plus répandus parmi l'étendue des cas possibles, des moins graves au plus graves) et suffisante (capable de fournir les suppléments d'information que des individus/couples peuvent souhaiter recevoir). Il faut souligner la nécessité d'une information de base standardisée, offerte par une variété d'outils adaptés aux différents sous-groupes de la population.

Considérant l'autonomie décisionnelle d'un individu, ou d'un couple, et le fait qu'un choix éclairé implique que les personnes aient reçu une information claire, juste et suffisante, **le Comité recommande :**

- 4.3 de s'assurer qu'au moment du prélèvement et, par la suite, au moment de la communication des résultats (surtout dans les cas où les deux partenaires seraient porteurs d'une mutation, pour la même maladie) les personnes soient adéquatement informées sur les maladies concernées par le test, leur permettant de bien distinguer les spécificités et la variabilité d'expression de chacune des maladies. Cette question sera d'autant plus cruciale et complexe que pourra éventuellement s'allonger, dans le futur, la liste des maladies testées sur un même panel;
- 4.4 de s'assurer, également, que les personnes comprennent l'information reçue, notamment le fait que des résultats positifs pourraient les conduire à de difficiles décisions personnelles et de couple et que les options possibles comportent des contraintes;
- 4.5 de s'assurer que la formation du personnel permette le développement de ces habiletés de counseling, lors de la session d'information et au moment du prélèvement.

Concernant le respect des personnes de ne pas connaître le résultat associé à certaines maladies

Pour le Comité d'éthique de santé publique, l'utilisation du panel multiplex – testant simultanément des mutations associées à différentes maladies – est, en soi, moralement acceptable, compte tenu de la pertinence de ces maladies pour la population ciblée par le projet-pilote et de la nécessité de contrôler les coûts de l'offre de service. Toutefois, considérant la volonté de respecter l'autonomie et la liberté de choix des individus, le Comité exprime sa satisfaction du fait que le formulaire de consentement permette aux personnes d'identifier les maladies pour lesquelles elles ne veulent pas recevoir d'information. De plus, considérant les préoccupations sur la confidentialité et sur la transparence envers la personne testée, **le Comité recommande :**

- 4.6 de s'assurer que le choix des personnes de ne pas être informées de leur statut de porteur pour certaines maladies soit respecté lors du processus de traitement des tests. À cet effet, le Comité privilégie l'option selon laquelle les résultats des maladies qu'une personne veut ignorer ne soient pas générés plutôt que générés mais non dévoilés. Par exemple, mentionnons le cas d'un technicien qui aurait connaissance d'un résultat positif d'une personne testée, alors que cette dernière aurait souhaité l'ignorer. Un tel cas poserait des préoccupations qui concernent, d'une part, la confidentialité et, d'autre part, la transparence liée à une possible conservation des données générées mais non transmises et les responsabilités qui en découlent.

La prochaine rubrique, qui porte sur la confidentialité et la vie privée, touche aussi la question du consentement.

5. Banque de données et consentement / Confidentialité et vie privée

Concernant la gestion des renseignements et spécimens des participants au projet-pilote

L'offre de service de tests de porteur est réalisée par chacun des CSSS²⁹ de la région. Les renseignements concernant les individus qui se prévaudront des tests devront être traités et conservés selon les règles encadrant la gestion des renseignements personnels. De la même manière, le cheminement des informations entre les institutions concernées (CSSS, laboratoire réalisant l'analyse des spécimens biologiques et le CHUQ) devra être balisé et devra respecter les règles de protection des renseignements qui s'appliquent à ces établissements. La possibilité de transmettre les résultats du test au médecin traitant, de même qu'au (à la) conjoint(e), si la personne testée le désire, est également envisagée.

Les modalités et les conditions concernant la gestion des renseignements et spécimens étant, à ce moment-ci, en voie de finalisation, **le Comité recommande :**

29. La référence aux CSSS inclut également la clinique de conseil génétique, qui offrira le service de tests de porteur.

- 5.1 de s'assurer que la mise en place des conditions sur la gestion des renseignements — en l'occurrence la collecte des renseignements et des spécimens, le cheminement des renseignements et la communication des résultats de tests — respecte les mesures institutionnelles de protection des renseignements, parmi lesquelles le Cadre³⁰ global de gestion des actifs informationnels appartenant aux organismes du réseau de la santé et des services sociaux;
- 5.2 d'identifier clairement, au formulaire de consentement, l'identité des personnes et des institutions qui pourraient avoir accès aux résultats, à quelles fins et à quelles conditions.

La constitution de deux banques de données découlant de la centralisation, d'une part des spécimens biologiques (dans un laboratoire de la région) et, d'autre part des résultats de l'analyse et des renseignements personnels qui leur sont associés (au CHUQ), soulève des préoccupations quant à la protection des renseignements qui y seront conservés. Tenant compte de ces aspects, **le Comité recommande**, d'ici la mise en œuvre du projet-pilote :

- 5.3 d'identifier les fiduciaires des banques;
- 5.4 d'établir un protocole d'accès aux données pour les renseignements et les spécimens, respectant les règles de protection des renseignements personnels et de confidentialité;
- 5.5 de préciser la durée de conservation des données et les finalités premières de cette conservation;
- 5.6 d'inscrire les grandes lignes de ces informations au formulaire de consentement.

Concernant la possibilité d'exploiter les banques de données à des fins de recherche

Compte tenu de l'importance que représente une meilleure connaissance des maladies héréditaires récessives (causes, traitements) pour la population saguenéenne et jeannoise, le Comité privilégie l'idée que ces banques — constituées à même des fonds publics — puissent être valorisées et utilisées de manière optimale pour favoriser l'avancement de cette connaissance. À l'instar du Groupe-conseil sur l'encadrement des banques de données et des banques de matériel biologique à des fins de recherche en santé (FRSQ, 2007), **le Comité recommande** :

- 5.7 que les deux banques de données constituées dans le cadre du projet-pilote, celle des spécimens et celle des renseignements, puissent servir à des fins de recherche en santé;
- 5.8 d'informer le participant, dans le formulaire de consentement, du fait que ces banques de données pourront éventuellement servir à des fins de recherche et d'indiquer la durée de conservation des données;
- 5.9 de s'assurer de la mise en place d'un cadre de gestion et d'un protocole d'accès aux données qui respecte les normes usuelles (éthiques, légales³¹ et administratives);

30. Ce cadre découle de la Politique nationale sur la sécurité des actifs informationnels et vise « à soutenir la mise en place des dispositions législatives qui s'appliquent au secteur sociosanitaire et des standards reconnus en matière de sécurité de l'information, compte tenu particulièrement de l'évolution des besoins et de l'environnement technologique du RSSS » (MSSS 2002 : 5). Les organismes assujettis à l'application de la Politique sont les suivants : le MSSS, les agences et les établissements.

31. Voir la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics, notamment l'article 125. Voir aussi l'article 19 de la Loi sur les services de santé et les services sociaux.

5.10 de s'assurer que toute recherche éventuelle soit soumise aux règles éthiques en vigueur, notamment son examen par un comité d'éthique de la recherche (CER).

De plus, considérant la possibilité que la population du SLSJ puisse être stigmatisée — à la suite de travaux de recherche menés à partir des banques de données du projet-pilote — du fait que la région est bien circonscrite (identifiable) et que sa population partage des caractéristiques génétiques particulières liées à un effet fondateur, **le Comité recommande** aux fiduciaires des banques de données :

- 5.11 d'inviter le CER éventuel à considérer la pertinence de compter sur la représentation d'au moins un membre de la population³² de la région du SLSJ lors de l'examen des projets;
- 5.12 de considérer la pertinence d'inviter les chercheurs à publier, ou à présenter les résultats de leurs travaux de recherche dans la région, avant qu'ils ne connaissent un rayonnement plus important;
- 5.13 de s'assurer que les informations relatives au cadre de gestion et au protocole d'accès aux données soient rendues disponibles aux personnes qui souhaiteraient avoir les grandes lignes concernant ces aspects. Au moment de compléter le formulaire de consentement, un feuillet à part, fourni au participant et/ou l'explication de l'intervenante pourrait compléter ou clarifier ces éléments, le cas échéant.

Enfin, compte tenu de la perspective évoquée ici d'un usage des banques de données à des fins de recherche et du fait que le formulaire de consentement du projet-pilote et le questionnaire qui l'accompagne doivent être finalisés.

5.14 **Le Comité s'attend** à recevoir, pour examen, une version révisée du formulaire de consentement, en fonction des recommandations émises plus haut.

6. Assurance-qualité de la technologie utilisée (panel multiplex)

Compte tenu d'enjeux liés à la bienfaisance/non-malfaisance et à la responsabilité des promoteurs du projet pour la population, **le CESP recommande** :

- 6.1 de s'assurer que les conditions liées à l'utilisation du panel multiplex – telles qu'énumérées dans le rapport du Comité d'experts, soit la formation du personnel, l'aménagement des laboratoires, le contrôle de qualité, les prélèvements, etc. – respectent les critères d'assurance-qualité, avant la mise en œuvre du projet-pilote, et de s'assurer que les promoteurs veillent à ce qu'elles soient vérifiées en cours de projet.

32. Personne qui n'a pas d'intérêt direct dans le projet (qui, par exemple, n'est pas chercheur dans le domaine ou représentant de l'institution qui finance le projet soumis).

7. Conflit d'intérêt

Considérant la possibilité d'un conflit d'intérêt mettant en jeu la commercialisation de la technologie multiplex — développée avec la collaboration de chercheurs du SLSJ — et de l'enjeu que cela pourrait soulever concernant l'équité d'accès à cette technologie.

- 7.1 **Le Comité demande** qu'une copie du brevet, permettant de confirmer la non commercialisation des tests et l'assurance de leur accessibilité auprès de la population, lui soit transmise dès que possible.

En lien avec l'utilisation de la banque de données et compte tenu du nombre restreint d'acteurs œuvrant en génétique au Québec, de l'étendue des domaines d'activités couverts par ces personnes (recherche, clinique, biotech, etc. où la plupart des acteurs « portent plusieurs chapeaux ») et, par conséquent, de l'enjeu possible que cela soulève en termes de conflits d'intérêt potentiels, **le Comité recommande :**

- 7.2 de s'assurer du respect de la finalité pour laquelle une demande d'utilisation des données de la banque est faite. Une utilisation pour d'autres fins nécessitent de placer une nouvelle demande auprès du gestionnaire de la banque.

COMMENTAIRES ET RECOMMANDATIONS PORTANT SUR LES DIMENSIONS ÉTHIQUES LIÉES À L'ÉVENTUEL DÉVELOPPEMENT DE TESTS GÉNÉTIQUES

1. Finalités

Dans une perspective globale du développement des tests génétiques, le **Comité d'éthique recommande** :

- 1.1 de favoriser au sein de la société la réflexion et les débats sociaux sur la question du développement de tests de porteur et de dépistage génétique;
- 1.2 d'établir des mécanismes d'information, de consultation et de participation pour permettre un débat public sur l'offre de service en matière de tests de porteur et de dépistage génétique. Ce débat devrait reposer sur une vision englobante des questions soulevées par le développement éventuel de l'offre de service visant à soutenir les décisions de procréation et la prévention de certaines maladies; il devrait considérer le contexte plus large de l'allocation des ressources pour l'ensemble des besoins de santé de la population;
- 1.3 d'assurer une analyse *a priori* de chacun des projets de programmes planifiés de tests de porteur ou de tests génétiques, incluant des projets-pilotes. Ce type d'analyse devra identifier les bénéfices et les risques associés à différentes stratégies de dépistage, pour les individus et les familles, de même que pour les populations cibles et la société, en général; elle devra inclure une analyse des coûts des différentes stratégies possibles. Les décisions ne devraient pas reposer sur l'unique facteur économique; cependant, comme dans l'ensemble des choix que l'État doit faire, ce facteur doit être pris en compte;
- 1.4 de s'assurer que l'évaluation de ces projets permette de mesurer l'incidence des maladies qui seront visées par le test et d'apprécier le sentiment d'autonomie et de liberté de choix qu'acquière les individus/couples face à leur santé ou à leurs décisions de reproduction; qu'elle permette aussi de mesurer les effets, à plus long terme, d'une éventuelle réduction de l'incidence des maladies visées (et donc, la diminution du nombre de personnes atteintes de ces maladies) sur la stigmatisation des personnes atteintes ou de leurs parents et famille; de mieux documenter, au plan de la santé de la population, les bénéfices et les risques associés à une augmentation éventuelle du recours à certaines options de planification des naissances, par exemple, la procréation assistée ou le diagnostic prénatal. Ce n'est sans doute qu'avec une vision populationnelle dépassant le cadre du projet-pilote que pourront être estimées les conséquences d'une éventuelle augmentation de ces options d'assistance technologique à la reproduction;
- 1.5 de veiller au soutien des travaux visant à réduire les risques de discrimination associés aux tests génétiques, notamment en matière d'assurabilité.

2. Équité dans l'accès aux services

Concernant l'équité d'accès aux différentes options de planification des naissances, pour les couples qui sont identifiés comme porteurs d'une mutation associée à une même maladie :

De manière macroscopique, le Comité s'interroge sur l'effet à plus long terme d'un développement de programmes d'offre de tests sans que l'accès aux différentes options possibles (procréation assistée, par exemple) soit plus équitable. **Le Comité recommande :**

- 2.1 de poursuivre la réflexion sur les questions suivantes :
si l'équilibre actuel entre l'offre et la demande ne paraît pas être affecté par la mise en œuvre du projet-pilote, qu'en sera-t-il si de tels programmes se développent de façon marquée? les couples qui n'auront pas accès à de telles options n'auront-ils pas, à juste titre, un plus grand sentiment d'iniquité? Y aura-il alors une pression accrue pour l'inclusion de ces techniques dans les soins publics? Y aura-t-il une pression d'ordre moral pour y répondre?

3. Banques de données et consentement / Confidentialité et vie privée

Concernant la possibilité d'exploiter les banques de données constituées dans le cadre d'un projet ou d'un programme à des fins de recherche

Étant donné que le contexte actuel, favorisant la recherche et le développement de nouvelles technologies en génétique humaine, semble se traduire par une prolifération de banques de données, **le Comité recommande :**

- 3.1 d'assurer une réflexion systématique sur la question de l'encadrement des banques de données (gestion, accès aux données).

CONCLUSION

Le Comité d'éthique de santé publique accueille favorablement la possibilité d'offrir à la population du Saguenay-Lac-St-Jean des tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives qui affectent de manière particulière la population de cette région, du fait d'un effet fondateur. En plus de vérifier la réponse de la population à l'offre de services, le projet-pilote devrait permettre de tester la mise en place de conditions assurant l'intégration d'une perspective éthique dans ce projet.

Les nombreuses questions qui sont soulevées par l'examen des dimensions éthiques du projet concernent, en amont du projet-pilote, l'acceptabilité morale des fins poursuivies par l'offre de tests et la gestion démocratique des choix qui seront élaborés, au plan individuel, et de leur impact social. La réalisation elle-même du projet-pilote pose principalement des questions liées à l'autonomie et à la liberté de choix de la population cible; à l'équité, en termes d'accès non seulement aux tests, mais aussi aux alternatives réelles qui s'offrent aux couples identifiés à risque; à l'égalité des personnes, quels que soient leur état de santé ou leurs capacités. La confidentialité et la protection des renseignements personnels et de la vie privée de même que le conflit d'intérêt se posent aussi dans la constitution des banques de données et leur accès aux fins du projet et, éventuellement, à des fins secondaires de recherche. En aval du projet-pilote, les risques de stigmatisation ou de discrimination sont les principales préoccupations éthiques soulevées par l'analyse du projet.

Le CESP a formulé des recommandations qui touchent des actions relatives à ces différents enjeux. Le comité invite les responsables du projet-pilote et tous les acteurs concernés à la plus grande vigilance face aux retombées possibles d'une telle offre de service au plan populationnel. Le caractère pilote de cette démarche devrait, par contre, permettre une meilleure exploration des retombées d'un tel projet et aussi fournir l'occasion de débats publics afin de se donner une compréhension partagée, dans le but d'établir les balises d'un éventuel déploiement.

ANNEXE

Bref aperçu des maladies visées par le *Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires au Saguenay-Lac-St-Jean*³³

L'ACIDOSE LACTIQUE CONGÉNITALE

Maladie caractérisée par l'insuffisance d'une enzyme (la cytochrome oxydase (COX)) qui fournit l'énergie dans l'organisme. L'enfant atteint a moins de cytochrome oxydase et son développement est ralenti. Lors d'une grande demande énergétique (par exemple, lors d'une infection), la baisse d'énergie s'accompagne d'une augmentation de l'acidité dans le sang (crise acidotique).

Le déficit en COX est une maladie mortelle en raison des crises acidotiques fulminantes qui surviennent et mènent au décès de 80 % des enfants avant l'âge de 4 à 5 ans. Quelques enfants ont dépassé le cap des 5 ans, mais il est encore trop tôt pour établir leur espérance de vie. Les enfants atteints présentent un retard moteur et un retard intellectuel et demandent une attention et des soins constants. Il n'existe actuellement aucun traitement efficace contre le déficit en COX. Actuellement, des traitements de soutien nutritionnel ainsi que la prévention des infections sont recommandés. Le traitement des crises acidotiques, bien qu'il ait évolué, ne change rien au pronostic des enfants et il n'existe toujours aucun traitement contre l'atteinte du tronc cérébral et l'encéphalopathie dégénérative.

L'ATAXIE RÉCESSIVE SPASTIQUE DE CHARLEVOIX-SAGUENAY (ARSCS)

Maladie qui atteint la moelle épinière et les nerfs périphériques. Il en découle un manque d'équilibre durant l'enfance et une difficulté progressive à marcher à l'âge adulte. La progression de la maladie devient nettement plus significative à la fin de l'adolescence et au début de l'âge adulte.

Le tableau clinique est relativement homogène chez les individus atteints de cette maladie. Il y a cependant une certaine variabilité dans l'intensité de la spasticité, d'un patient à l'autre. L'âge moyen au décès varie de 51 ans à 58,9 ans selon les études disponibles sur les patients de la région. Il n'y a aucun traitement curatif pour l'ARSCS. Certains médicaments pris par voie orale sont utilisés pour tenter d'améliorer les spasmes en flexion et la spasticité, mais ces médicaments se sont révélés peu efficaces pour améliorer le niveau fonctionnel. La réadaptation physique est utilisée pour la prévention des rétractions tendineuses et les contractures articulaires. Certains médicaments sont utilisés pour le contrôle de la vessie neurogène. Des difficultés d'adaptation scolaires sont observées chez 50 % des enfants et adolescents atteints d'ARSCS, qui s'expliquent en partie par des troubles cognitifs, dont un déficit visuoperceptif, un trouble de la planification et un déficit attentionnel.

33. Les informations sont tirées de : Catherine Laprise, Vigneault, A., Tremblay, J., Gaudet, D., *L'ABC de l'ADN, CORAMH*, 2005 et de l'annexe 9 du *Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires au Saguenay-Lac-St-Jean*, 2006.

LA NEUROPATHIE SENSITIVOMOTRICE AVEC OU SANS AGÉNÉSIE DU CORPS CALLEUX (NSMH/ACC)

Maladie caractérisée par une atteinte progressive des nerfs périphériques et, dans la plupart des cas, une absence de corps calleux. La maladie entraîne un retard moteur, une diminution de la force musculaire et, souvent, un retard intellectuel.

Les premiers symptômes de la maladie se manifestent habituellement vers l'âge d'un an et se caractérise par une hypotonie importante avec retard moteur. La maladie se caractérise par un retard de développement moteur, une atteinte cognitive progressive, un dysmorphisme (palais ogival, syndactylie), une hypotonie, une amyotrophie, une aréflexie tendineuse, une polyneuropathie sensitivomotrice, et un degré variable d'agénésie du corps calleux. La plupart des patients présentent un retard intellectuel de léger à modéré et 39 % développent des épisodes psychotiques vers l'âge de 15 ans. Cliniquement, la maladie est très homogène d'un individu à l'autre. La NSMH/ACC est une pathologie progressive entraînant une espérance de vie réduite (âge moyen au décès de 33 ans) et une détérioration fonctionnelle très importante. Dans tous les cas, il s'agit d'une maladie très invalidante. Il n'y a aucun traitement curatif à cette maladie. Prise en charge et suivi sont assurés par une équipe multidisciplinaire. Des interventions chirurgicales orthopédiques sont parfois nécessaires pour maintenir la capacité de marcher et pour corriger la scoliose. La réadaptation physique est utilisée pour la prévention des réactions tendineuses et des contractions articulaires de même que pour le développement du maximum d'autonomie. Un suivi en psychiatrie et un traitement avec une médication soit antidépressive ou antipsychotique est nécessaire pour près de 50 % des sujets atteints.

LA TYROSINÉMIE HÉRÉDITAIRE DE TYPE 1

Maladie du foie caractérisée par l'absence d'une enzyme (la fumaryl acétoacétate hydrolase) qui sert à dégrader les protéines. La maladie cause une accumulation de déchets au foie et aux reins pouvant entraîner la dégénérescence de ces organes.

La tyrosinémie de type 1 (TH1) est diagnostiquée dès la naissance grâce au programme québécois systématique des nouveaux-nés implanté au début des années 1970. Les enfants atteints qui ne sont pas traités dès les premiers jours de leur vie verront leur état de santé se détériorer en raison d'une atteinte hépatique, rénale et neurologique qui entraînera le décès à long terme. Le défaut enzymatique causé par la maladie entraîne une mauvaise dégradation des protéines, ce qui amène la formation et l'accumulation de produits toxiques ayant un effet nocif sur plusieurs organes. Le foie est l'organe le plus touché, car il est le lieu principal de l'expression de l'enzyme déficiente. Lorsque la maladie n'est pas bien traitée, des complications surviennent rapidement et entraînent le décès dans les deux premières années de vie. Avec le traitement en place, il devient difficile de se prononcer sur l'espérance de vie des enfants atteints. La greffe hépatique et le traitement au NTBC laissent croire à une espérance de vie comparable à celle de la population générale, malgré les inconnus associés à la consommation de ces médicaments sur un long terme.

LEXIQUE³⁴

APPROCHE FAMILIALE EN CASCADE

Dépistage génétique (test de porteur) offert aux apparentés d'une personne atteinte d'une maladie héréditaire. Cette approche est basée sur le fait que les apparentés ont un risque plus élevé que la population générale d'être porteurs (dans le cas des quatre maladies visées par le projet-pilote) ou atteints de la maladie.

COUPLE À RISQUE

Dans le contexte du projet-pilote, un couple est dit à risque lorsque les deux conjoints ont été identifiés comme étant porteurs d'une mutation associée à une même maladie. Leur risque de donner naissance à un enfant atteint est alors de 1 sur 4 à chaque grossesse.

DIAGNOSTIC GÉNÉTIQUE PRÉIMPLANTATOIRE

Diagnostic qui consiste à analyser une ou des caractéristiques génétiques d'embryons in vitro dans le but de ne transférer que des embryons non atteints des maladies pour lesquelles leurs parents ont été identifiés comme étant porteurs.

DIAGNOSTIC PRÉNATAL

Le diagnostic prénatal consiste à détecter certains gènes ou mutations responsables de maladies génétiques graves chez le fœtus. L'amniocentèse et la biopsie chorale sont deux tests qui permettent de poser un diagnostic prénatal.

EFFET FONDATEUR

L'effet fondateur est défini comme « la fréquence élevée d'un gène mutant dans une population qui s'accroît rapidement, fondée par un petit groupe ancestral alors qu'un ou plusieurs membres fondateurs étaient, par hasard, porteurs du gène mutant » (Projet-pilote 2006 : 6).

Exemple : Les fondateurs de la région du Saguenay–Lac-Saint-Jean étaient issus principalement de la population de Charlevoix. La population du Saguenay–Lac-Saint-Jean a connu un triple effet fondateur puisque, à trois reprises, des individus provenant d'un bassin de population spécifique se sont déplacés pour former une nouvelle communauté (petit nombre d'individus provenant de l'ouest de la France s'installant dans la vallée du St-Laurent, des individus s'installant dans Charlevoix à partir de Québec et la Côte de Beaupré, individus partant de Charlevoix pour le Saguenay). Des facteurs sociaux ont permis le développement d'un bassin de population relativement homogène au plan génétique, renforçant l'effet fondateur. Parmi ces facteurs, on note le fait que les immigrants provenant de Charlevoix se sont mieux adaptés à la région du Saguenay, qu'ils y aient occupé plus rapidement les terres agricoles et l'espace (étant arrivés les premiers) et aient laissé une plus grande descendance, contribuant davantage à la formation et à la croissance de la population saguenéenne. (CORAMH, site web, glossaire)

34. Les définitions ainsi que les informations et les exemples sont tirés du *Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires au Saguenay–Lac-St-Jean*, 2006, p.6 et du site web de la CORAMH (glossaire), 2005

GÉNOTYPE ET PHÉNOTYPE

Chaque gène existe en deux exemplaires, l'un d'origine paternelle, l'autre d'origine maternelle. Il existe différentes versions de chaque gène (le gène de la couleur des cheveux existe sous forme de « brun », « blond », « roux »...). Ces versions sont appelées des allèles. Le génotype représente le portrait de la réalité génétique d'un individu, c'est-à-dire l'ensemble des allèles qu'il porte. Le génotype se rapporte donc aux caractéristiques génétiques.

Le phénotype représente l'expression physique des gènes. C'est une manifestation observable de l'action des gènes.

INCIDENCE / PRÉVALENCE

L'incidence est le nombre de nouveaux cas d'une maladie survenant pendant une période donnée, généralement une année. La prévalence désigne le nombre de cas de cette maladie dans une population donnée, sans distinction entre les anciens et les nouveaux cas.

MALADIE HÉRÉDITAIRE RÉCESSIVE

Nous possédons deux copies de chacun de nos gènes, l'une provenant de notre mère, l'autre de notre père. Une maladie héréditaire récessive est une maladie qui ne s'exprime que lorsque deux copies du gène défectueux sont présentes chez un individu. Dans deux cas sur quatre, l'enfant n'héritera que d'une copie du gène, il sera alors porteur mais non atteint de la maladie; dans un cas sur quatre, il n'héritera d'aucune copie du gène (ni porteur, ni atteint).

MUTATION

Une mutation modifie la structure de l'ADN. Elle peut consister en l'ajout ou la disparition d'une ou plusieurs bases dans le message génétique. La mutation peut entraîner un gain ou une perte de fonction. Elle peut donc conférer un avantage ou un désavantage. Lorsqu'une mutation se produit dans une cellule reproductrice (ovule ou spermatozoïde), elle peut se transmettre d'une génération à l'autre. Ce genre de mutations est à l'origine des maladies héréditaires (génétiques).

PORTEUR

Un porteur est un individu qui possède une seule copie d'un gène défectueux récessif. Lorsqu'un gène est récessif, deux copies sont nécessaires pour qu'il s'exprime. Un porteur n'est donc pas atteint de la maladie, puisqu'il ne possède qu'une seule copie. Il peut cependant transmettre ce gène défectueux à sa descendance.

TEST DE PORTEUR

Le test de porteur consiste en une analyse génétique réalisée sur un spécimen biologique (sang, ADN) afin d'identifier un ou des gènes défectueux et, le cas échéant, identifier la mutation en cause. Dans le cas du projet-pilote, identifier des individus qui sont porteurs d'une copie d'un gène défectueux récessif associé à l'une ou l'autre des quatre maladies visées

RÉFÉRENCES

- BLANQUAERT, Ingeborg**, Beauchamp, S., Andermann, A., Déry, V.
2006 *Outil d'aide à la décision pour l'introduction de programmes de dépistage populationnel génétique*. Agence d'évaluation des technologies et des modes d'intervention en santé (AETMIS). Disponible à : www.aetmis.gouv.qc.ca
- BUCHANAN, Allen, Brock, D.**, Daniels N., Wickler D.
2000 *From Chance to Choice : Genetics and Justice*, Cambridge University Press
- CAMBON-THOMSEN, Anne**, Sallée C., Rial-Sebbag E., Knoppers B.M.
2005 « Les bases de données génétiques populationnelles : un encadrement éthique et juridique spécifique nécessaire? » dans vol 3 no 1 *GenEdit* 1-13
- COMITÉ CONSULTATIF NATIONAL D'ÉTHIQUE (CCNE)**
1995 *Avis et recommandations sur Génétique et médecine: de la prédiction à la prévention*, Avis no. 46, octobre 1995
- FRSQ – (FONDS DE LA RECHERCHE EN SANTÉ DU QUÉBEC)**
2006 *Rapport du Groupe-conseil sur l'encadrement des banques de données et des banques de matériel biologique à des fins de recherche en santé*.
- GODARD, Béatrice**, Raeburn S., Pembrey M., Bobrow M., Farndon P., Aymé S.
2003 « Genetic information and testing in insurance and employment : technical, social and ethical issues » dans *European Journal of Human Genetics*, 11, suppl. 2, S 123-S 142
- HILDT, ÉLIZABETH**
2002 « Autonomy end freedom of choice in prenatal genetic diagnosis » dans *Medecine Health Care and Philosophy*, 5: 65-71
- HOTTOIS, Gilbert**
1990 *Le paradigme bioéthique. Une éthique pour la technoscience*, Sciences éthiques sociétés, ERPI science
- Knoppers, B.M. et al (GROUPE DE TRAVAIL CANADIEN SUR LA GÉNÉTIQUE ET L'ASSURANCE VIE)**
2004 « Réflexion sur la génétique et l'assurance vie au Canada » dans *Canadian Medical association Journal*, 170 (9) Online1-3
- LECOURT, Dominique**
2003 *Humain Post-humain – La technique et la vie, Science, histoire et société*, Presses Universitaires de France, Paris

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX, AGENCE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX DU SAGUENAY–LAC-ST-JEAN, INSTITUT NATIONAL DE SANTÉ PUBLIQUE

2006 *Projet pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay —Lac-St-Jean*, [document de travail — version décembre 2006]

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX

2005 *L'organisation des services de génétique au Québec : plan d'action 2005-2008*, Québec, avril 2005.

MINISTÈRE DE LA SANTÉ ET DES SERVICES SOCIAUX

2002 *Cadre global de gestion des actifs informationnels appartenant aux organismes du réseau de la santé et des services sociaux, volet sécurité*, Québec.

ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ (OMS)

2001 *Les problèmes rencontrés en génétique médicale*, rapport des consultants D.C. Wertz, J.C. Fletcher et K.Berg (document non publié WHO/HGN/ETH/00,4)

ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ (OMS)

1968 *Principles and practices of screening for disease*. Public Health Papers nr 34. Par J.M. Wilson et Y.G. Jungner

PETERSEN, Alan et Robin BUNTON

2001 *The New Genetics and the Public's Health*, London, New York : Routledge

BIBLIOGRAPHIE³⁵

AUDY, Sonya

- 2005 *Rédiger un formulaire de consentement respectueux de l'autonomie des sujets pressentis: une mission impossible?*, document préparé pour le compte du Comité de liaison en éthique de la recherche de l'Université de Montréal (CLERUM)

BAERTSCHI, Bernard

- 2005 *Enquête philosophique sur la dignité, Anthropologie et éthique des biotechnologies*, Éditions Labor et Fides, Genève

BLANCQUAERT, Ingeborg et Lorraine CARON, AGENCE D'ÉVALUATION DES TECHNOLOGIES ET DES MODES D'INTERVENTION EN ÉTHIQUE (AETMIS)

- 2003 *Évaluation des technologies en génétique : Défis et opportunités*, Présentation faite à Montréal les 11 et 12 septembre 2003, *L'évaluation des technologies en génétique et le développement de politiques de santé au Canada « Outil d'aide à la décision pour l'introduction de programmes de dépistage populationnel génétique »*

BURGESS, Michael et Lori d'AGINCOURT-CANNING

- 2001 « Genetic Testing for Hereditary Disease : Attending to Relational responsibility » dans *The Journal of Clinical Ethics*, 12 (4) : 361-72.

COMMISSION EUROPÉENNE

- 2004 *25 recommandations sur les implications éthiques, juridiques et sociales des tests génétiques*, Direction générale de la Recherche, Bruxelles

COMMISSION DE L'ÉTHIQUE DE LA SCIENCE ET DE LA TECHNOLOGIE (CEST)

- 2003 *Les enjeux éthiques des banques d'information génétique : pour un encadrement démocratique et responsable*, Québec

CONSEIL DE LA SANTÉ ET DU BIEN-ÊTRE

- 2001 *La santé et le bien-être à l'ère de l'information génétique, enjeux individuels et sociaux*, Québec

JOLY, Yann

- 2006 « Life Insurer's Access to Genetic Information : A Way Out of the Stalemate? » dans *Health and Law Review*, 14 (3): 14-21

KIRKMAN, Maggie

- 2005 « Public health and the challenge of genomics » dans *Australian New Zealand Journal of Public Health*, 29: 163-5

³⁵ Il s'agit ici d'une liste non exhaustive. Une liste plus complète sera accessible sur le site électronique du CESP (www.msss.gouv.qc.ca/cesp)

LEMMENS, Trudo

2000 « Selective Justice, Genetic Discrimination, and Insurance : Should We Single Out Genes in Our Laws? » dans *Revue de droit de McGill*, 45 (2): 347-412

MELANÇON MARCEL J. ET R. GAGNÉ

1999 *Dépistage et diagnostic génétiques : aspects cliniques, juridiques, éthiques et sociaux*, SOUS LA DIRECTION DE, Ste-Foy, Presses universitaires de Laval.

PRESIDENT'S COUNCIL ON BIOETHICS

2004 *Reproduction and Responsibility: The Regulation of New Biotechnologies*, Washington, D.C.

UNESCO

2003 *Déclaration internationale sur les données génétiques humaines*
<http://portal.unesco.org/fr/>

WILSON, Jane

2005 « To know or not to know? Genetic ignorance, autonomy and paternalism » dans *Bioethics*, vol. 19, no. 5-6: 492-504, octobre 2005