

COMITÉ RÉGIONAL DE BIOÉTHIQUE DU
SAGUENAY/LAC-SAINT-JEAN

RÉFLEXION ÉTHIQUE SUR LE
DÉPISTAGE GÉNÉTIQUE DE POPULATION
AU SAGUENAY/LAC-SAINT-JEAN: DES QUESTIONS...

En janvier 2003, la *Régie de la Santé et des Services sociaux du Saguenay/Lac-Saint-Jean* annonçait une subvention de \$60 000 à un programme de dépistage gratuit de cinq (5) maladies héréditaires récessives au sein des familles à risque. L'annonce de ce programme n'avait été précédée d'aucune évaluation éthique ni de discussions publiques. Au cours des dernières semaines, un regroupement, la *Corporation de Recherche et d'Action sur les Maladies Héréditaires (CORAMH)*, formé de chercheurs, de médecins et de représentants des familles touchées par l'une ou l'autre des cinq (5) maladies héréditaires, a entrepris une campagne publicitaire de grande envergure (\$200 000) afin de promouvoir l'élargissement à l'ensemble de la population du programme actuel de dépistage défrayé par l'État.

Considérant les enjeux éthiques importants non seulement pour la région mais éventuellement pour le Québec dont nous sommes une région-laboratoire en génétique, le *Comité de Bioéthique du Saguenay/Lac-Saint-Jean*, formé de représentants de comités d'éthique clinique et de la recherche médicale de divers établissements de la région, a entrepris une réflexion qu'il souhaite partager publiquement. Les orientations du gouvernement québécois en matière de génétique doivent, selon nous, faire l'objet d'un débat public. Nous reconnaissons l'épreuve extrêmement difficile que peut représenter la manifestation d'une de ces maladies au sein d'une famille, nous comprenons le souci des parents d'éviter leur épreuve à d'autres, mais nous croyons aussi que l'adoption de stratégies de prévention par l'État et les services de santé publique commande une réflexion de la part de toute la communauté concernée.

Il n'y a pas plus de maladies héréditaires ici qu'ailleurs

Les cinq (5) maladies en cause (acidose lactique, tyrosinémie, fibrose kystique, neuropathie sensitivo-motrice et ataxie spastique de Charlevoix–Saguenay) sont dites *récessives*, c'est-à-dire que leur apparition exige la présence chez le malade des deux copies du gène défectueux hérité de ses parents. Les cinq (5) maladies sont toutes incurables et se manifestent de façons fort diverses, certaines étant grandement invalidantes et frappant en très bas âge (par exemple, l'acidose lactique), d'autres, se développant plus tardivement et pour lesquelles l'espérance de vie de la personne atteinte se rapproche de celle de la population en général (l'ataxie de Charlevoix-Saguenay).

Les porteurs d'un seul gène récessif défectueux ne sont pas atteints de la maladie; d'ailleurs, on estime que tous les humains sont porteurs de quelques gènes récessifs anormaux. Au sein d'une vaste population, dont les ancêtres proviennent de régions différentes, les risques que les mêmes gènes récessifs soient transmis à un enfant sont moins grands. L'histoire démographique particulière du Saguenay/Lac-Saint-Jean a

cependant contribué à la diffusion des mêmes gènes défectueux: un effet *fondateur* résultant d'une immigration provenant aux trois quarts de la même région (Charlevoix) et connaissant un fort taux de fécondité a accru les chances que les mêmes gènes se rencontrent au sein de la population régionale. C'est ce qui explique la prévalence chez nous des cinq (5) maladies mentionnées mais en contrepartie, la région ne connaît à peu près pas certaines maladies héréditaires fréquentes dans d'autres régions.

À l'encontre de certains préjugés tenaces, rappelons que la présence dans la région de ces maladies héréditaires n'a rien à voir avec les mariages consanguins (entre parents proches), qui ont même été moins fréquents ici, pour certaines périodes, que dans d'autres régions du Québec.

Les enjeux sociaux et éthiques du dépistage génétique

La découverte des gènes responsables des maladies héréditaires laisse espérer la mise au point éventuelle, par la pharmacogénomique, de nouveaux médicaments plus efficaces. Par ailleurs, malgré des résultats décevants jusqu'ici, on espère encore un jour pouvoir guérir les gènes défectueux par la thérapie génique. Mais ces perspectives thérapeutiques sont encore lointaines. Étant donné l'absence de traitement curatif, les applications les plus immédiates résultant de la connaissance des gènes sont surtout d'ordre diagnostique. Les espoirs de guérison se sont estompés, plus particulièrement pour les maladies régionales : leur rareté dans le monde et le rapport disproportionné des coûts/bénéfices escomptés de la recherche ne sont pas susceptibles d'intéresser les compagnies pharmaceutiques. Même pour les maladies héréditaires plus communes, le génome s'avère d'une complexité qu'on ne soupçonnait pas il y a quelques années et on met désormais des bémols aux promesses de traitements efficaces.

Il n'en demeure pas moins que grâce aux nouveaux outils diagnostiques, les membres d'un couple porteurs du même gène récessif défectueux savent qu'ils ont une chance sur quatre d'avoir un enfant atteint. Connaissant sa condition, le couple peut faire les choix reproductifs en conséquence: avoir ou non un enfant, recourir à l'adoption, à l'insémination artificielle, au dépistage prénatal (amniocentèse à la 14^{ème} semaine de grossesse) ou au diagnostic préimplantatoire (fécondation *in vitro* de plusieurs ovules et réimplantation dans l'utérus d'un embryon sain). Dans ces deux derniers cas, le diagnostic permet de «sélectionner» l'enfant à naître sur la base de ses caractéristiques génétiques, ce qui soulève la question de l'eugénisme.

L'inventeur du terme *eugénique* (étym. *eu*, bonne et *genos*, naissance), Francis Galton, l'a défini en 1883 comme «l'étude des facteurs socialement contrôlables qui peuvent élever ou abaisser les qualités raciales des générations futures, aussi bien physiquement que mentalement». L'eugénisme se présente comme un courant idéologico-scientifique prônant l'amélioration de l'espèce humaine par l'élimination des gènes défectueux (eugénisme *néгатif*) et la promotion de la naissance de sujets «sains» (eugénisme *positif*). Alors qu'il n'y a eu au siècle dernier qu'un seul programme à grande échelle d'eugénisme positif, celui de l'Allemagne nazie, l'eugénisme négatif a pris la forme, dans la première moitié du siècle, de programmes coercitifs (par exemple, de stérilisation) appliqués par divers États (Suède, Danemark, Finlande, États-Unis, Canada...) à l'égard

de groupes sociaux ou d'ethnies dans le but d'en éliminer les «tares» (déficiences intellectuelles et maladies mentales surtout) ou les «déviations sociales» (alcoolisme, criminalité, homosexualité, etc.) considérées – le plus souvent à tort – comme héréditaires.

Certains s'opposent à qualifier d'eugénisme la sélection génétique lorsque celle-ci résulte de préférences parentales et non de mesures imposées par l'État. D'autres considèrent cet «eugénisme libéral» plus menaçant même que dans sa forme étatique. Par exemple, selon le généticien français Jacques Testart :

«...l'eugénisme qu'on prépare s'annonce doux et démocratique. C'est beaucoup plus redoutable que les eugénismes qu'on a connus, qui étaient violents et organisés par des États. Parce que cela procédera de la volonté individuelle, il n'y aura plus aucune façon de s'y opposer. Dès que les techniques eugéniques seront demandées, elles seront offertes. Et les prix vont rapidement baisser, bien évidemment...» (Jacques Testart en entrevue dans *Le Devoir* du 12 janvier 2003).

Bien sûr, l'État n'exercerait pas de coercition directe sur les individus dans ce genre de programme. Mais un dépistage de masse initié par le gouvernement, accompagné d'un service de conseil génétique, ciblant formellement cinq (5) maladies spécifiques, constitue déjà en soi un message clair qui peut aussi entraîner des effets pervers: pensons, entre autres, aux pressions de leur milieu social et familial pouvant s'exercer sur les personnes refusant de se soumettre aux tests et aux effets sur leur perception d'elles-mêmes des personnes et familles touchées par ces maladies. L'argument servi publiquement et de façon répétée au gouvernement par les promoteurs d'un dépistage de population à l'effet que «dans le domaine des maladies héréditaires, il en coûte moins cher aux plans humain et économique de prévenir que de guérir» (*Journal Le Quotidien*, 28-3-04) n'est-il pas déjà lourd de significations?

Nous reconnaissons d'emblée qu'au plan moral, la décision de recourir ou non à des tests et de prendre les décisions subséquentes appartient aux individus et couples concernés. Mais la première condition d'un «libre-choix» est qu'il soit pris en pleine connaissance de cause. Or, la présente campagne de promotion d'un dépistage de population passe complètement sous silence les enjeux éthiques et sociaux associés au dépistage: leur ignorance, croyons-nous, ne peut assurer un choix vraiment éclairé des éventuels participants.

De plus, un libre-choix suppose la présentation d'alternatives comparables. Mais nous connaissons tous les difficultés des familles responsables de personnes handicapées ou de malades chroniques, laissées complètement à elles-mêmes, sans services de soutien ni support financier significatif de la part de l'État. Qu'est-ce que cette situation laisse comme liberté de choix aux couples qui apprennent que leur enfant à naître est atteint d'une maladie génétique grave et ne se voient offrir, comme service public, qu'une interruption de grossesse défrayée par l'État?

Des valeurs importantes remises en cause

Ne faudrait-il pas aussi se demander quels seront les impacts sur nos valeurs sociales et culturelles d'un programme de santé publique proposant un dépistage de masse qui implique une forme de discrimination génétique? Sur le sens de l'existence et la place des

personnes handicapées dans notre société? Sur notre conception de la normalité? Sur la valeur d'une vie humaine?

Certains pourraient être tentés de voir dans ces questions une remise en question du droit à l'avortement, mais il n'en est rien. Il faut se rappeler que le droit à l'avortement dérive de la reconnaissance légale du libre-choix des femmes de vivre ou non une grossesse. Mais que penser du recours à ce droit pour la sélection génétique d'enfants à naître? Cette possibilité – de même que celle de sélection du sexe – ne faisaient pas partie des débats publics entourant l'avortement il y a quelques décennies. L'exercice de ce droit n'en est pas moins légal et doit le demeurer. Toutefois, la légalité d'un acte n'en assure pas automatiquement la moralité et c'est cette dernière dimension qui nous intéresse ici.¹

Des décisions prises par qui? À partir de quels critères?

Bien d'autres questions sont soulevées par le dépistage génétique, au premier plan touchant la responsabilité politique des décisions et leurs critères: qui devrait décider, au terme de quel processus? Ainsi, l'an dernier, aucune réflexion éthique, impliquant des personnes indépendantes et représentatives de la population régionale, n'a précédé la décision de la Régie régionale d'offrir gratuitement les tests aux familles à risque. De plus, nous ignorons la nature des critères qui ont permis de cibler également (malgré leur gravité, prévalence et degré d'expressivité très variables) les cinq (5) maladies récessives désignées. Alors que l'acidose lactique se manifeste en très bas âge et ne permet que rarement une durée de vie de plus de quelques années, l'espérance de vie des personnes atteintes de la fibrose kystique peut atteindre maintenant la quarantaine et celle des malades de l'ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay n'est que légèrement inférieure à celle de la population en général.

Des représentations auront sûrement lieu pour bientôt ajouter à la liste actuelle d'autres maladies ou même des prédispositions comme celles au cancer du sein, à l'Alzheimer, etc. Par qui et sur quelles bases se prendront alors les décisions?

Comment seront conservées et traitées (consentement, confidentialité, droit de savoir ou non des participants et de leur famille, usages secondaires, propriété intellectuelle, etc.) les informations génétiques recueillies dans un programme de dépistage? Feront-elles partie du dossier médical des participants? Seront-elles accessibles aux compagnies d'assurance, aux employeurs, aux institutions financières prêteuses? Rappelons que les candidats à l'assurance sont tenus d'informer les compagnies qui le demandent de leur participation à un programme de dépistage génétique et des résultats des tests.

Aucun test n'est parfait: quel devrait être le seuil minimum de fiabilité d'un test génétique? Quelles pourraient être les conséquences de résultats faussement positifs ou faussement négatifs de leur test sur les personnes concernées? Il convient également de rappeler que la détection des gènes malades ne permet pas le plus souvent de prévoir avec certitude la gravité des manifestations de la maladie.

¹ La bioéthicienne Margaret Somerville, dans son récent essai *Le Canari éthique*, sans remettre en cause le droit à l'avortement, s'inquiète de la croissance du nombre d'interruptions provoquées de grossesse ces dernières années au Québec, phénomène qu'elle attribue à la conception courante mais erronée que parce l'avortement n'est pas illégal, il est éthiquement et moralement acceptable dans toutes les circonstances.

Enfin, un dépistage étendu à toute une population, et non seulement aux familles à risques, coûterait très cher dans un contexte où le financement des services de santé existants est en crise. Le coût global d'administration des tests par personne avoisinerait \$600: un dépistage pour la moitié de la population régionale devrait rejoindre environ 150 000 personnes et représenterait un coût de près de \$90 millions, soit 70% du budget annuel du Complexe hospitalier de la Sagamie, le plus important centre hospitalier desservant la région. D'où proviendraient les fonds nécessaires à pareil programme, en quoi les résultats attendus justifieraient-ils qu'on en fasse une mission prioritaire parmi les autres besoins en santé et services sociaux de la population?

Démocratiser la recherche et l'intervention en génétique

Le dépistage génétique pose des questions trop fondamentales pour que les consultations à ce sujet ne soient pas ouvertes à tous. Bien que ces questions touchent la communauté régionale au premier chef, elles concernent aussi toute la société québécoise.

Or, l'absence de débat public impliquant la population concernée est préoccupante. Le projet d'un dépistage de population dans notre région s'inscrit dans un des volets d'un programme de recherche financé publiquement, ÉCOGÈNE-21, qui vise à expérimenter dans la région divers modèles d'intervention en génomique communautaire exportables ailleurs au Québec, au Canada et dans le monde. Des centaines de millions sont consacrés par les gouvernements à la création d'infrastructures (par l'entremise de Génome Canada et Génome Québec) pour la recherche et l'intervention en génétique en association avec des universités, des compagnies pharmaceutiques et des entreprises de biotechnologies. Des centaines de chercheurs du Québec en génétique, en sciences sociales, en histoire, en droit et en éthique bénéficient de fonds publics sans que cela ne donne lieu à quelque discussion publique au Saguenay/Lac-St-Jean. La population ne sait à peu près rien de la multitude de projets publics et privés en génétique qui ont cours dans la région, ni de l'identité des entreprises privées impliquées, ni même des critères d'évaluation éthique auxquels sont soumis les projets de recherche en génétique qui reçoivent un financement public. Où est l'intérêt des Saguenéens et Jeannois dans tout ça? Comment s'assurer que nous ne serons pas les cobayes passifs, mais des participants conscients et actifs dans l'orientation des projets en génétique impliquant la population régionale?

Le *Conseil de la Santé et du Bien-être du Québec*, dans un document remarquable publié en 2001 (*La santé et le bien-être à l'ère de l'information génétique*), recommandait la création d'une instance nationale, à «distance critique» du gouvernement et des organismes de recherche, formée majoritairement de représentants du public, avec pour mandat d'informer et de consulter la population, de suggérer des orientations et de faire des recommandations dans les domaines de la santé en général, dont la santé génétique. Le Conseil préconisait qu'avant d'autoriser la constitution de banques de matériel et d'informations génétiques, l'on définisse un processus d'approbation indépendant qui permette une représentation importante du public. D'autres mesures judicieuses, visant notamment à restreindre les risques de discrimination génétique dans l'assurance et à mieux protéger la confidentialité des dossiers médicaux, faisaient aussi l'objet de recommandations.

Ces recommandations, auxquelles aucune suite n'a encore été donnée, gardent toute leur pertinence aujourd'hui. Le *Comité de Bioéthique du Saguenay/Lac-Saint-Jean* en souhaite vivement l'application et réclame entre-temps un moratoire sur tout programme de dépistage génétique de population. Avant de lancer pareille entreprise dans la région ou ailleurs, nous sommes d'avis que le gouvernement québécois doit s'assurer que la population soit bien informée des enjeux socio-éthiques du dépistage, qu'elle ait pu en débattre et se prononcer en pleine connaissance de cause.

Yves Bolduc, MD
Président
Comité régional de bioéthique du
Saguenay/Lac-Saint-Jean

Liste des participants à cette réflexion :

- *Dr Serge Bergeron, Hôpital de La Baie*
- *Dr Yves Bolduc, Centre Le Jeannois, Alma*
- *Me Denis Bonneville, Chicoutimi*
- *Mme Yolande Caouette, Chicoutimi*
- *M. Louis Côté, Centre Le Jeannois (CÉGEP d'Alma)*
- *Dr Michel Lévesque, Centre Le Jeannois, Alma*
- *M. Jimmy Martel, Centre de santé Maria-Chapdelain, Dolbeau-Mistassini*
- *M. Jean-Robert Poulin, Centre de réadaptation en déficience intellectuelle du Saguenay/Lac-Saint-Jean (UQAC)*
- *M. Jean-Noël Ringuet, Hôpital de Roberval (CÉGEP de Chicoutimi)*
- *Dr Fabien Simard, Complexe Hospitalier de la Sagamie*
- *Mme Marie-Andrée Tremblay, Foyer Le Pionnier d'Hébertville*
- *Mme Raymonde Tremblay, Carrefour de la santé de Jonquière*

21 avril 2004