

CYBER'ÉTHIQUE

Introduction Page Cyber'Ethiques



LA GÉNÉTIQUE - DU DIAGNOSTIC AU DÉPISTAGE

Damien Sanlaville et Sarah Carvallo
4 mars 2026

Plan

- Introduction
- Les « tests » génétiques
- Le diagnostic
 - ▣ Les outils : du ciblé au pangénomique
 - ▣ Le diagnostic présymptomatique
- Le dépistage
 - ▣ Dépistage prénatal
 - ▣ Dépistage néonatal
 - ▣ Dépistage préconceptionnel
- Quelques questions éthiques



Introduction

La génétique : 3 branches

- Génétique **clinique**

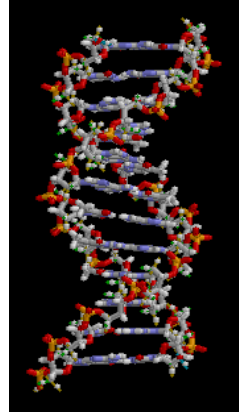


La génétique : 3 branches

- Génétique **clinique**



- Génétique **moléculaire**

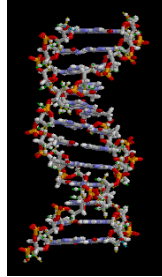


La génétique : 3 branches

□ Génétique **clinique**



□ Génétique **moléculaire**



□ Génétique **Chromosomique**



Pourquoi faire des « tests » génétiques

□ Maladies rares : $1 < 2\,000$

- Errance diagnostique en moyenne 5 ans

- Intérêts

- Diagnostic : améliorer la prise en soin
- Conseil génétique : risque de récurrence
- Possibilité de diagnostic prénatal
- Thérapeutique dans certains cas

70 - 80 % des maladies rares
sont d'origine génétique

□ Tumeurs (acquis)

- Diagnostic : affiner/préciser le diagnostic (classification moléculaire)
- Pronostic Conseil génétique : risque de récurrence
- Thérapeutique : adapter le traitement (médecine personnalisée)
- Tumeur → mutation somatique (acquise)
- Prédisposition héréditaire → mutation constitutionnelle (dès la conception)

Quelques chiffres

- Consultations : 1 83 000
 - ▣ **38 000 en oncogénétique**,
 - ▣ 18 000 en génétique prénatale,
 - ▣ 1 800 dans le cadre du diagnostic préimplantatoire (DPI),
 - ▣ 1 600 liées au don de gamètes,
 - ▣ **76 600 dans les centres de référence** ou de compétence pour les **maladies rares** (CRMR ou CCMR),
 - ▣ 47 000 autres indications
- Examen génétique : environ **800 000** en 2023

Les « tests » génétiques

Test ou examen génétique ?

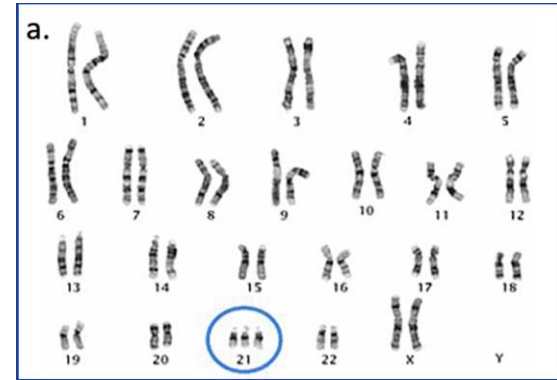
- Un examen génétique est un **acte médical encadré par la loi**, qui s'inscrit dans un parcours de soins, avec indication médicale, prescription, consentement, interprétation et accompagnement (examen des caractéristiques génétiques d'une personne).
- Un test génétique est un terme générique, souvent utilisé dans le langage courant ou commercial, qui désigne une **analyse de l'ADN sans préjuger du cadre médical, éthique ou réglementaire dans lequel elle est réalisée.**
- Les examens génétiques sont des tests,
- mais tous les tests génétiques ne sont pas des examens génétiques.



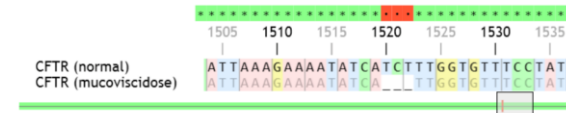
Le diagnostic

Examen à visée diagnostique

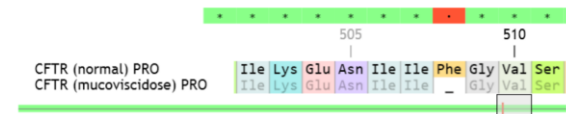
- Chez une personne **symptomatique**
- Suspicion de trisomie 21
- Suspicion de mucoviscidose
 - ▣ Gène *CFTR*



Séquences alignées

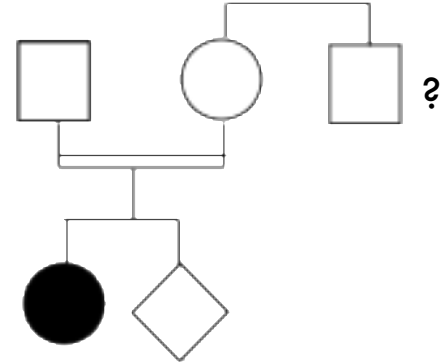


Séquences alignées



Examen à visée diagnostique

- Chez une personne **asymptomatique**
 - ▣ Conseil génétique
 - Identifier les personnes « à risque »
 - Estimer le risque de récurrence



Examen à visée diagnostique

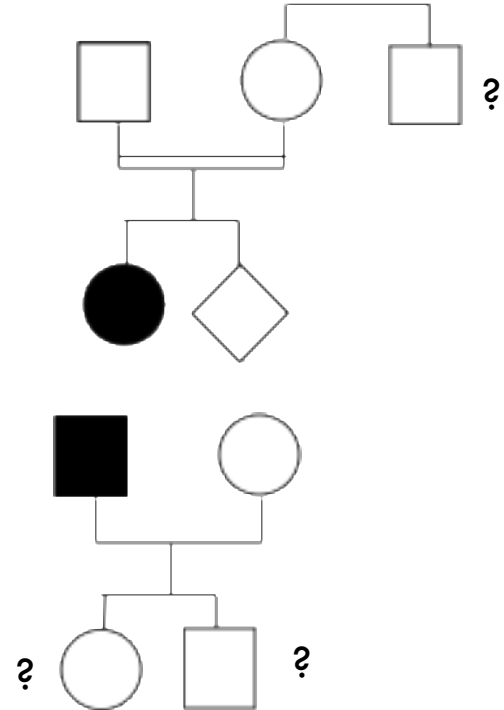
□ Chez une personne **asymptomatique**

□ Conseil génétique

- Identifier les personnes « à risque »
- Estimer le risque de récurrence

□ Diagnostic présymptomatique

- Maladie de Huntington
- Déclaration de la maladie vers 50 ans

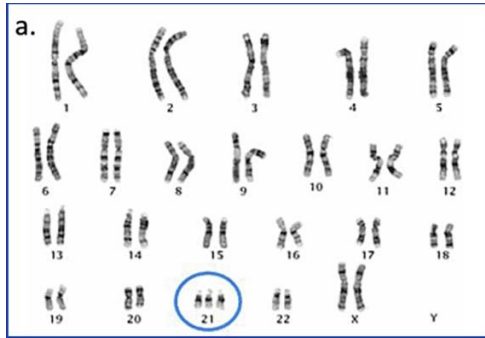


Evolutions technologiques

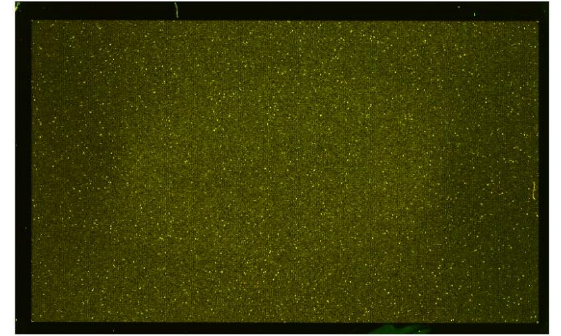
- Du ciblé au pangénomique de plus en plus précis

Caryotype

Ciblé

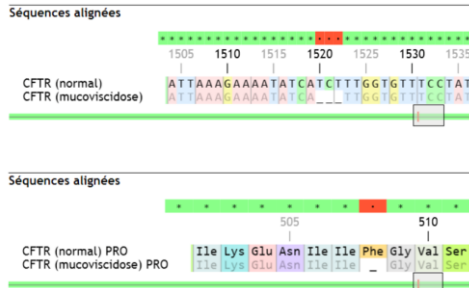


Résolution
x100



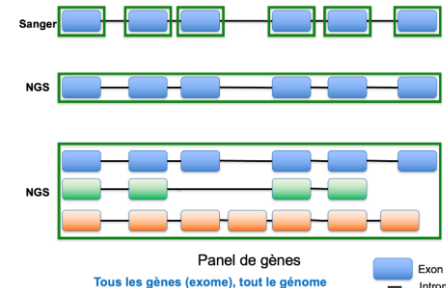
Global

Sanger

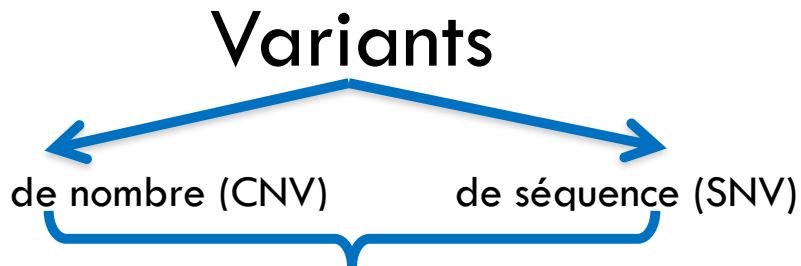


FRANCE MEDECINE
GENOMIQUE 2025

1 gène
Tout le génome



Classification des variants



Classe 5

Pathogène

Classe 4

Probablement pathogène

Classe 3

VOUS = VUS = VSI = ?

Classe 2

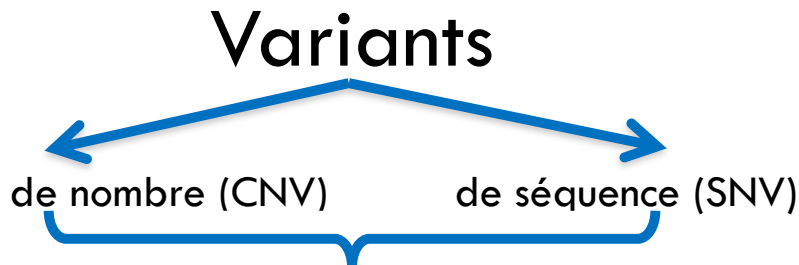
Probablement bénin

Classe 1

Bénin (polymorphisme)

Notion d'incertitude

Classification des variants



Classe 5

Pathogène

Classe 4

Probablement pathogène

Classe 3

VOUS = VUS = VSI = ?

Classe 2

Probablement bénin

Classe 1

Bénin (polymorphisme)

Indication principale
En vue d'un diagnostic

Découverte d'un variant
Sans rapport avec
L'indication principale

Données incidentes
Données additionnelles
Données secondaires
Trouvaille fortuite

Notion de gène actionnable
Prévention, traitement

Le dépistage

Les outils techniques existent

Evolution vers des examens pan génomique

Dépistage à plusieurs âges de la vie ?



Dépistage préimplantatoire des Aneuploïdies



- En cas d'antécédents de maladies génétique avec parents « porteurs », possibilité de faire un DPI ciblé sur la maladie génétique : Etendre à d'autres maladies dont le T21 ?
- Proposition déjà faite par le CCNE avis 129

Avis 129 CCNE, 2018

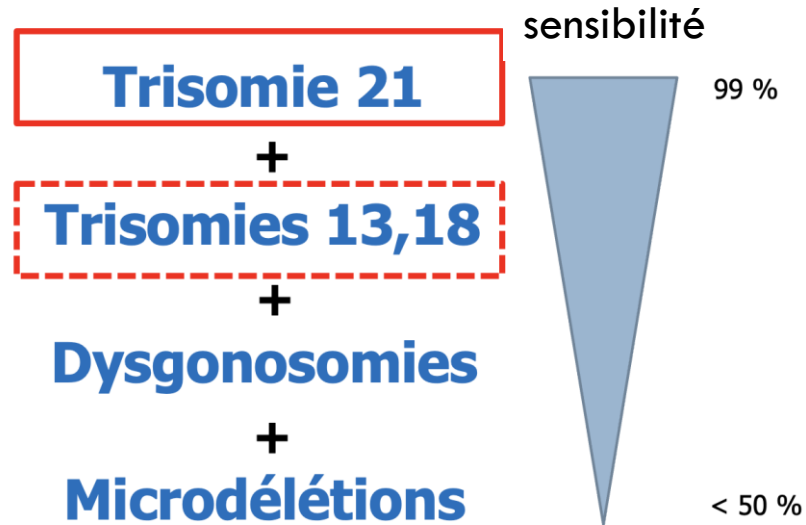
3. Le CCNE est favorable à l'autorisation de la recherche d'aneuploïdies, au cours des fécondations *in vitro*, pour les couples ayant recours au diagnostic préimplantatoire (DPI), et certains couples infertiles.



Dépistage prénatal



- Dépistage de la trisomie 21
- Initialement ciblé sur la trisomie 21
- Puis extension



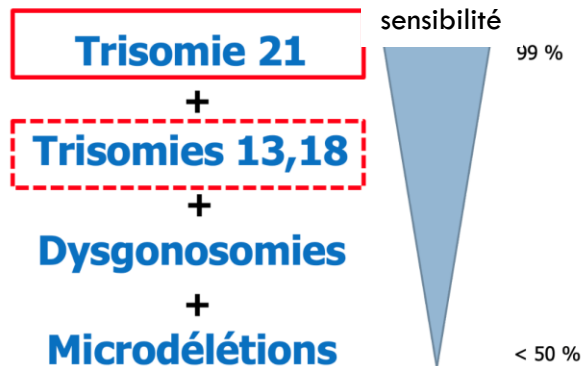
Examens basés sur l'ADN libre circulant réalisés dans le cadre du dépistage de la trisomie 21

Opportunité du repérage d'autres anomalies chromosomiques

Validé par le collège le 26 septembre 2024

La HAS recommande :

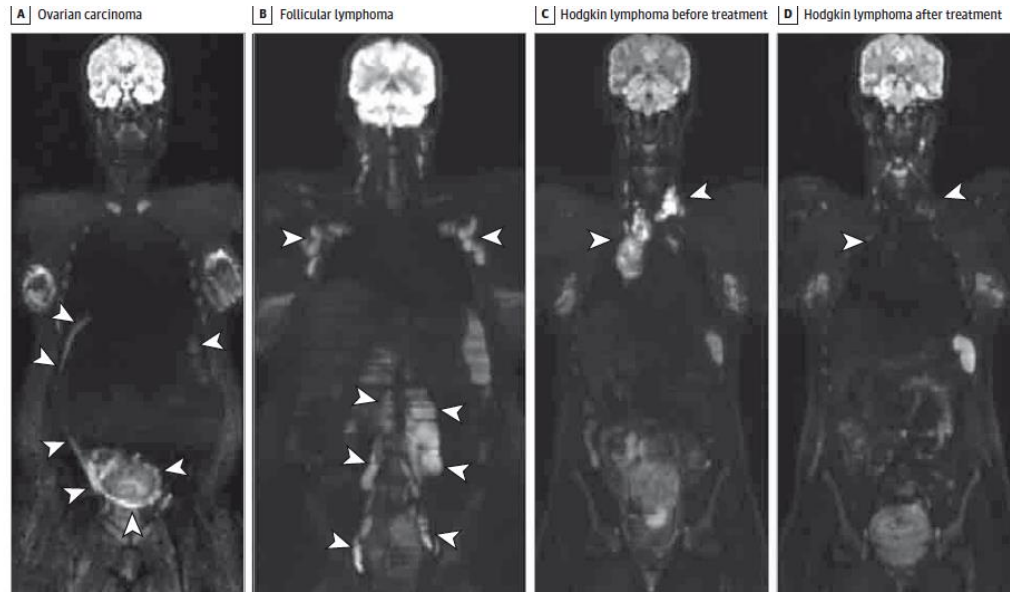
- De proposer aux femmes répondant aux conditions de l'arrêté du 14 décembre 2018, la recherche d'anomalies chromosomiques compatibles avec une grossesse évolutive et susceptibles d'entraîner des conséquences fœtales ou obstétricales d'une particulière gravité. En l'état actuel des connaissances et au regard des prévalences de l'atteinte fœtale et des conséquences connues d'une atteinte placentaire, les anomalies répondant à ces critères sont les trisomies 2, 8, 9, 13, 14, 15, 16, 18, 21 et 22 et les anomalies segmentaires non cryptiques.
- D'étendre les indications des examens par ADNfc aux situations suivantes :
 - en cas d'antécédent de grossesse avec aneuploïdie,
 - si un des parents est porteur d'une translocation robertsonienne impliquant un chromosome 13,
 - en cas de profil de marqueurs sériques maternels du premier trimestre évocateurs de trisomie 13 ou 18. Cette recommandation implique qu'une probabilité de T13 ou de T18 soit indiquée par les laboratoires à l'issue du dépistage combiné du premier trimestre ;



Presymptomatic Identification of Cancers in Pregnant Women During Noninvasive Prenatal Testing

Frédéric Amant, MD, PhD; Magali Verheecke, MD; Iwona Wlodarska, PhD; Luc Dehaspe, PhD; Paul Brady, PhD; Nathalie Brison, PhD; Kris Van Den Bogaert, PhD; Daan Dierickx, MD, PhD; Vincent Vandecaveye, MD, PhD; Thomas Tousseyn, MD, PhD; Philippe Moerman, MD, PhD; Adriaan Vanderstichele, MD; Ignace Vergote, MD, PhD; Patrick Neven, MD, PhD; Patrick Berteloot, MD; Katrien Putseys, MD; Lode Danneels, MD; Peter Vandenberghe, MD, PhD; Eric Legius, MD, PhD; Joris Robert Vermeesch, PhD

Dépistage
incident



A, Ovarian carcinoma in patient 1. B, Follicular lymphoma in patient 2. C and D, Hodgkin lymphoma before (C) and after (D) treatment in patient 3. The arrowheads in all panels point to the tumor locations. D, Arrowheads point to areas of treatment response (complete remission).

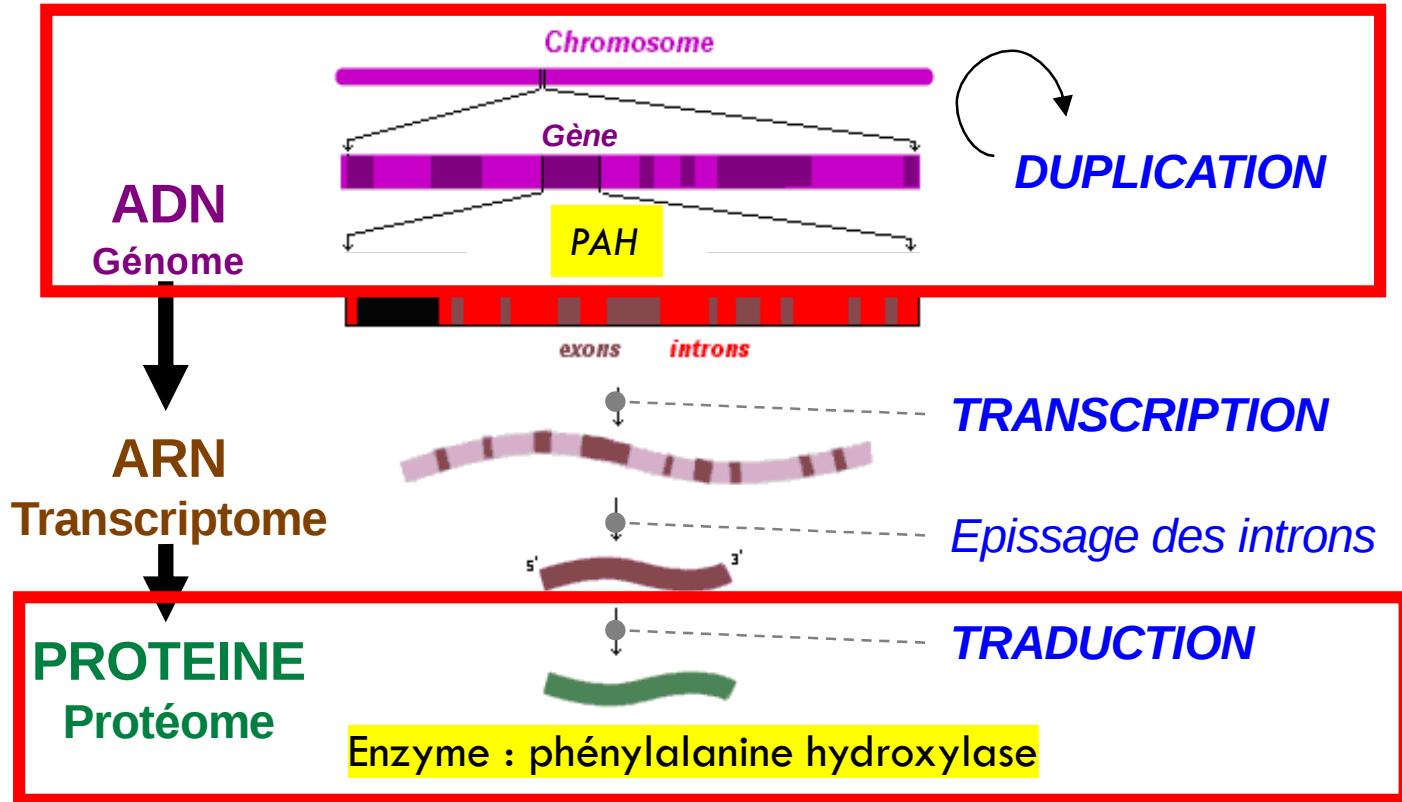
Dépistage néonatal (Article L1411-6-1)



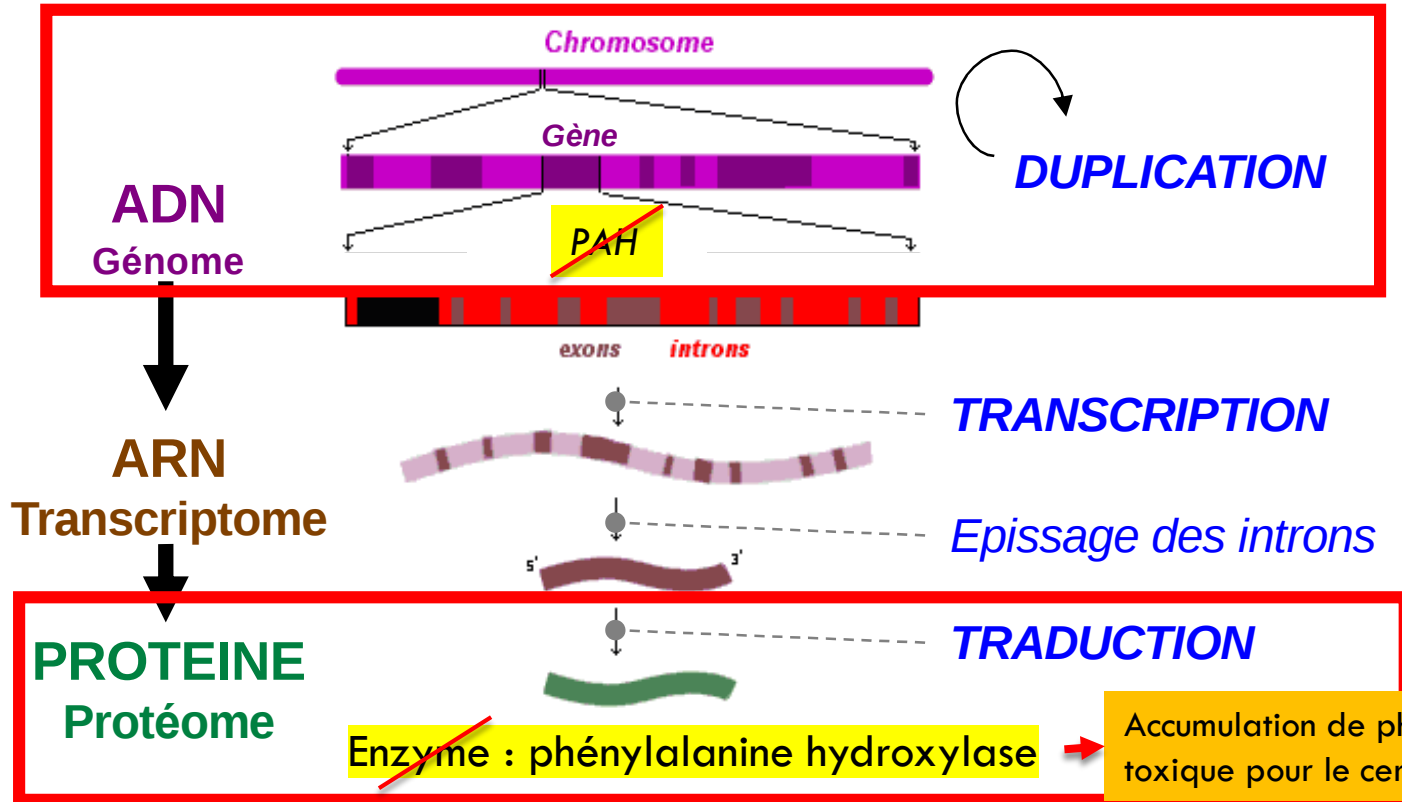
- Dépistage néonatal (Article L1411-6-1)
 - ▣ « Le dépistage néonatal recourant à des examens de biologie médicale, y compris à des examens de caractéristiques génétiques, constitue un programme de santé national (...).
 - ▣ Les modalités d'organisation de ce dépistage et la liste des maladies sur lesquelles il porte sont fixées par arrêté des ministres chargés de la santé, et de la sécurité sociale après avis de la HAS et de l'ABM.
 - ▣ Le dépistage néonatal est systématiquement proposé aux titulaires de l'autorité parentale de tous les nouveau-nés et, dans certains cas, des nouveau-nés qui présentent un risque particulier de développer l'une des maladies fixées par l'arrêté (...).



Exemple de la phénylcétonurie (1 / 16 000)



Exemple de la phénylcétonurie (1 / 16 000)

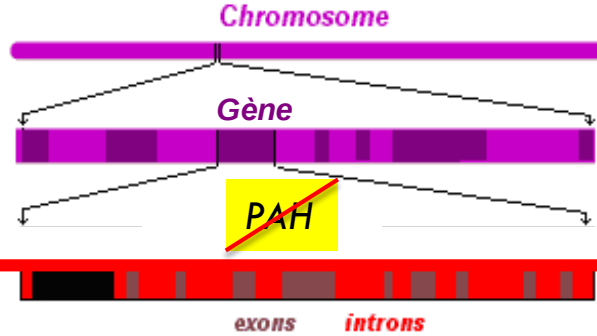


Exemple de la phénylcétonurie (1 / 16 000)



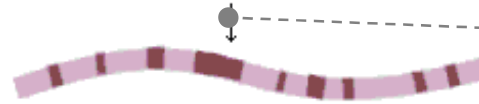
Séquençage

ADN
Génome



DUPLICATION

ARN
Transcriptome



TRANSCRIPTION

Epissage des introns



TRADUCTION

Dosage

PROTEINE
Protéome

Enzyme : phénylalanine hydroxylase

Accumulation de phénylalanine
toxique pour le cerveau

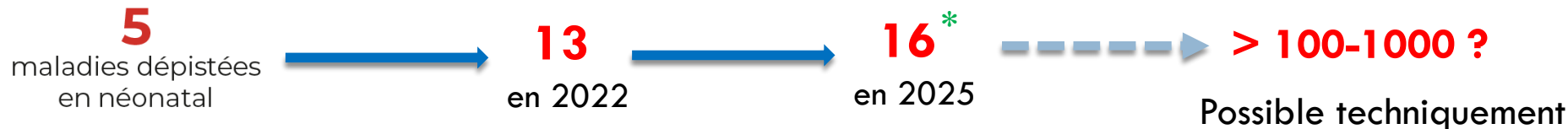


Plan National Maladies Rares 3

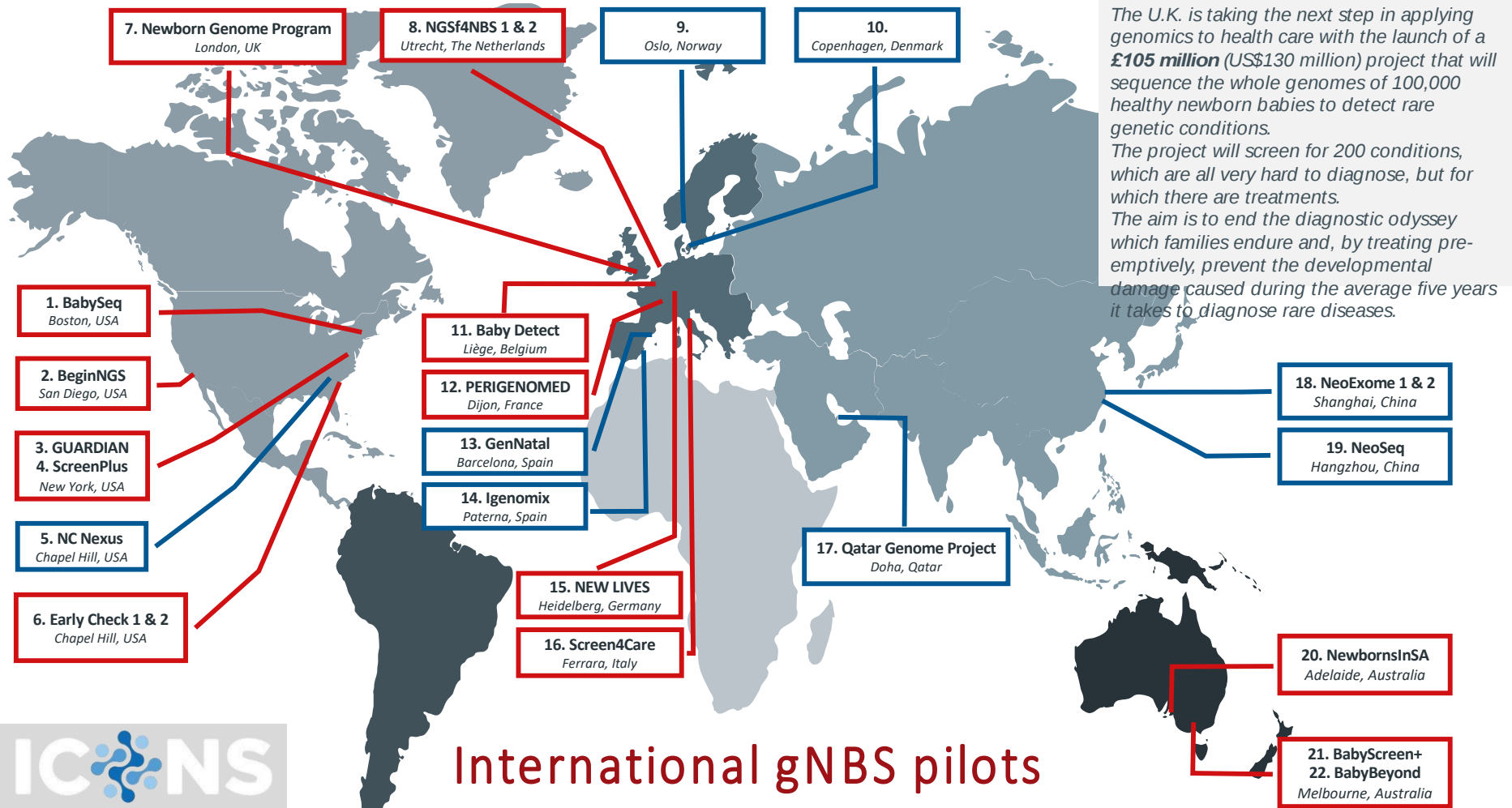


Objectifs

- Augmenter le nombre de maladies dépistées dans le cadre du programme national de dépistage néonatal ;
- Accélérer la mise en œuvre de nouveaux dépistages néonataux ;
- Renforcer les moyens pour le DPN et le DPI selon les besoins ;
- Aborder, dans le cadre de la révision de la loi de bioéthique, les questions éthiques et réglementaires posées par le DPN, le DPI et la réalisation de dépistages postnataux en population générale.



* Dont amyotrophie spinale infantile : traitement possible



International gNBS pilots

BabySeq Project



BROAD
INSTITUTE

PARTNERS
HEALTHCARE



[ABOUT](#) [RESEARCH](#) [PUBLICATIONS](#) [PRESENTATIONS](#) [NEWS & MEDIA](#)

[GIVING](#) [CONTACT US](#)



The BabySeq Project

Genome Sequence-Based Screening for Childhood Risk and Newborn Illness

Principal Investigator(s): Robert C. Green, MD, MPH; Alan H. Beggs, PhD

Co-Principal Investigator(s): Peter Park, PhD; Heidi Rehm, PhD, FACMG; Pankaj Agrawal, MBBS, MMSc; Richard Parad, MD, MPH; Ingrid Holm, MD, MPH; Amy McGuire, JD, PhD

Currently, the risks and benefits of genomic sequencing for newborns are not well understood. All newborns receive a state-mandated [heel stick blood](#) test shortly after birth in order to screen for approximately 30 heritable, treatable conditions such as blood, endocrine, and metabolic disorders. Genomic sequencing has the potential to allow for significantly more extensive screening of disorders that newborns could be at risk for developing during childhood. Earlier diagnosis of these conditions could in turn lead to specific screening, surveillance and treatment options, allowing for more personalized and preventative healthcare.



The BabySeq Project News & Media

Liberté de l'enfant de savoir ou non savoir ...

Respect du secret médical

Regard des parents

Risque / assureur

Premiers résultats publiés en janvier 2019



ARTICLE

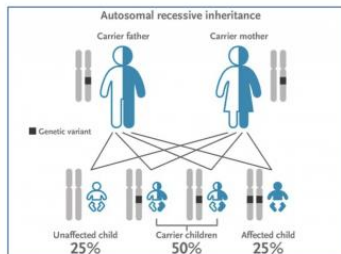
Interpretation of Genomic Sequencing Results in Healthy and Ill Newborns: Results from the BabySeq Project

Ozge Ceyhan-Birsoy,^{1,2} Jaclyn B. Murry,^{2,4} Kalotina Machini,^{2,4} Matthew S. Lebo,^{2,3,4,11}
Timothy W. Yu,^{4,5,6} Shawn Fayer,⁷ Casie A. Genetti,⁵ Talia S. Schwartz,⁵ Pankaj B. Agrawal,^{4,5,8}
Richard B. Parad,^{4,9} Ingrid A. Holm,^{4,5} Amy L. McGuire,¹⁰ Robert C. Green,^{4,7,11} Heidi L. Rehm,^{2,3,4,11,12}
Alan H. Beggs,^{4,5,*} and The BabySeq Project Team

Newborn genomic sequencing may reveal...



11% with
dominant
mutations

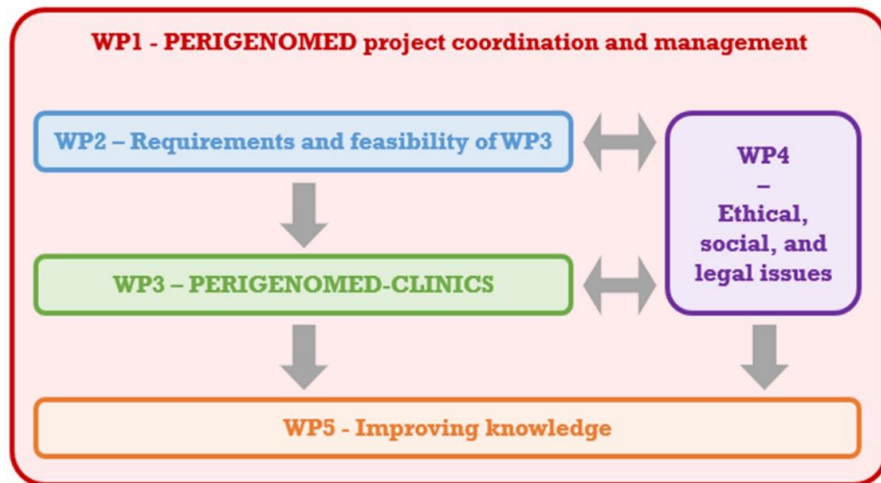


88% carrying
recessive
mutations



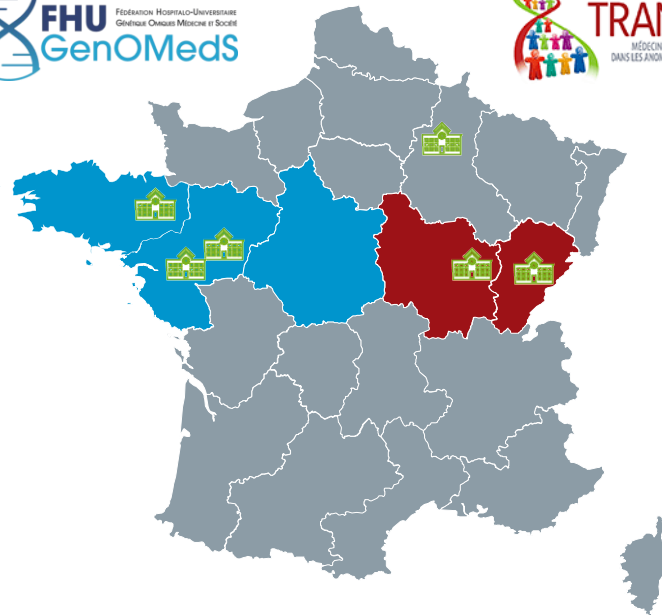
5% with atypical
responses
to pediatric
meds

Et en France ?



Objectif

Amener de premiers éléments concrets sur la pertinence d'un dépistage néonatal génomique en France (validité analytique, validité clinique, utilité clinique et enjeux psychosociaux, éthiques et économiques)

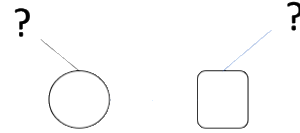


Nombreux représentants de sociétés savantes/CHU/asso participant aux GT



Constitution d'une liste de gène en cours de validation

Dépistage pré conceptionnel



?

- Dépistage avant la conception
- Evaluer un risque pour des couples qui ont un projet parental
- Possibilité d'étudier chez ces personnes asymptomatiques plusieurs dizaines voire centaines de gènes
- Il n'est pas possible de tout prévenir
 - « accident » au moment de la conception
 - Expressivité variable : notion d'incertitude
 - Tout n'est pas génétique

Avis 129 CCNE, 2018

Principales propositions

1. Le CCNE souhaite que le diagnostic génétique préconceptionnel puisse être proposé à toutes les personnes en âge de procréer qui le souhaitent après une consultation spécialisée. Ce diagnostic préconceptionnel reposerait sur le dépistage des porteurs sains de mutations responsables de maladies héréditaires monogéniques graves, et non polygéniques, quelle que ce soit la technique utilisée : panel de gènes, séquençage de l'exome ou du génome entier. Acte médical de prévention, il serait pris en charge par l'Assurance Maladie.



Dépistage adulte jeune



- Proposition déjà faite par le CCNE avis 129, sur plusieurs tranches d'âges

Avis 129 CCNE, 2018

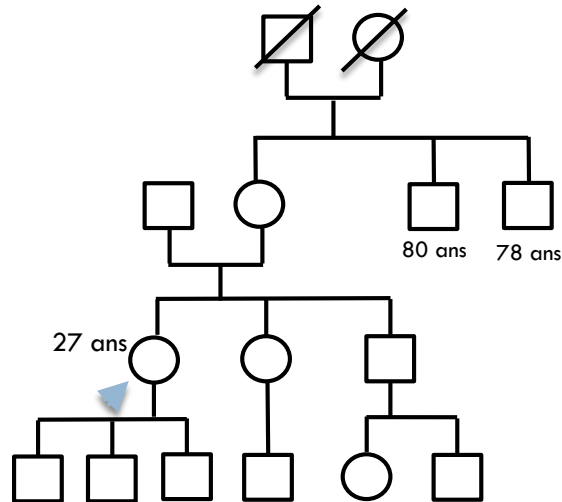
2. Le CCNE se propose d'examiner de façon plus approfondie les possibilités de l'extension du dépistage génétique à la population générale. Il souhaite que soit très rapidement mise en place une étude pilote portant sur plusieurs régions et sur des tranches d'âge différentes afin d'en évaluer les conséquences en termes de santé publique, de retentissement psychologique et de coût.



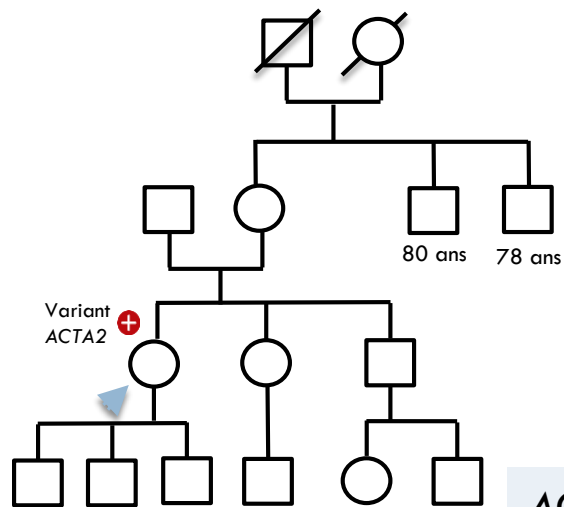
Situation clinique 3: dépistage adulte jeune

Dépistage
génomique

Adulte jeune asymptomatique



Situation clinique 3: dépistage adulte jeune



Dépistage
génomique

Adulte jeune asymptomatique

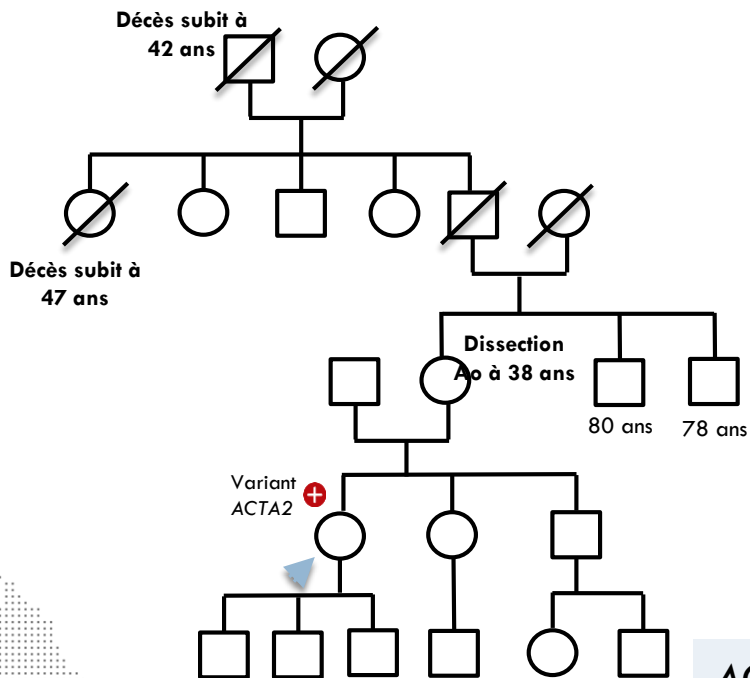


Identification
variant pathogène

ACTA2 : risque d'anévrisme Aorte

Pr Geneviève AFGC

Situation clinique 3: dépistage adulte jeune



Dépistage
génomique

Adulte jeune asymptomatique



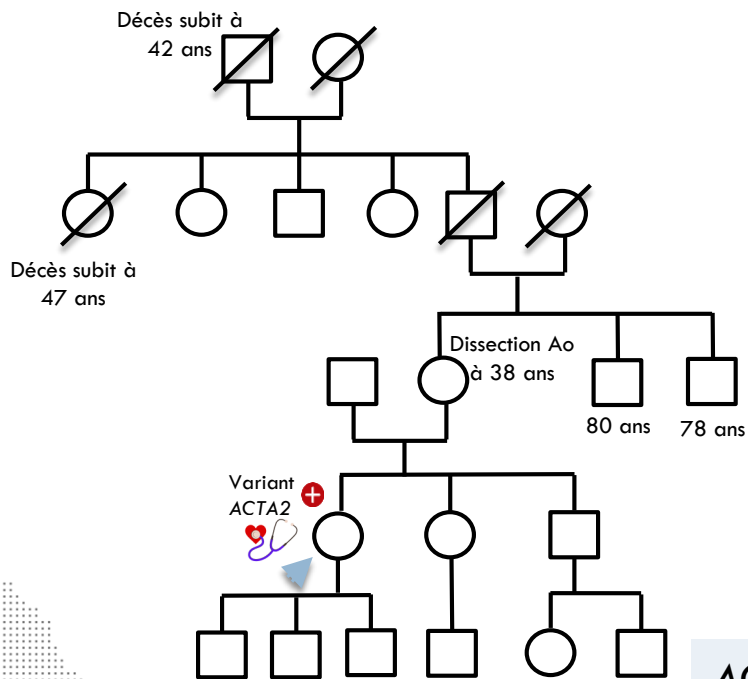
Identification
variant pathogène

Enquête familiale étendue

ACTA2 : risque d'anévrisme Aorte

Pr Geneviève AFGC

Situation clinique 3: dépistage adulte jeune



Dépistage
génomique

Adulte jeune asymptomatique



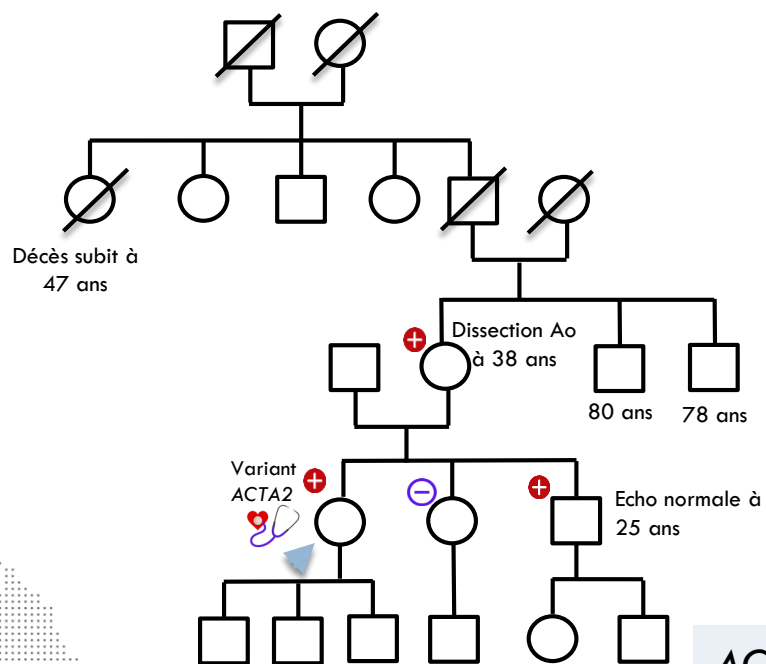
Identification
variant pathogène

Suivi cardiologique débuté: diagnostic
précoce et mesures de prévention

ACTA2 : risque d'anévrisme Aorte

Pr Geneviève AFGC

Situation clinique 3: dépistage adulte jeune



• **Dépistage génomique**

Adulte jeune asymptomatique



• **Identification variant pathogène**

Suivi cardiologique débuté

■ **Dépistage des apparentés**

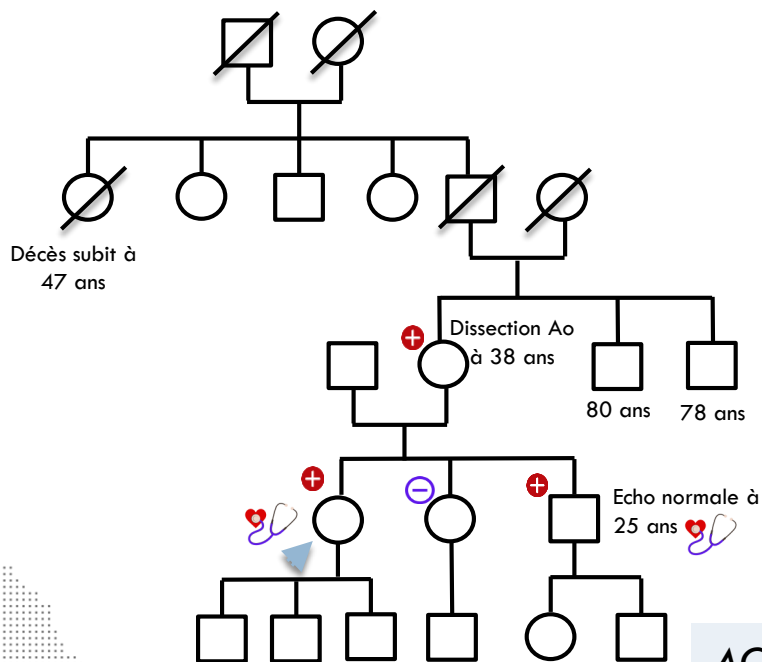
Diagnostic présymptomatique



ACTA2 : risque d'anévrisme Aorte

Pr Geneviève AFGC

Situation clinique 3: dépistage adulte jeune



• **Dépistage génomique**

Adulte jeune asymptomatique



• **Identification variant pathogène**

Suivi cardiologique débuté

• **Dépistage des apparentés**

Diagnostic présymptomatique



• **Médecine préventive**

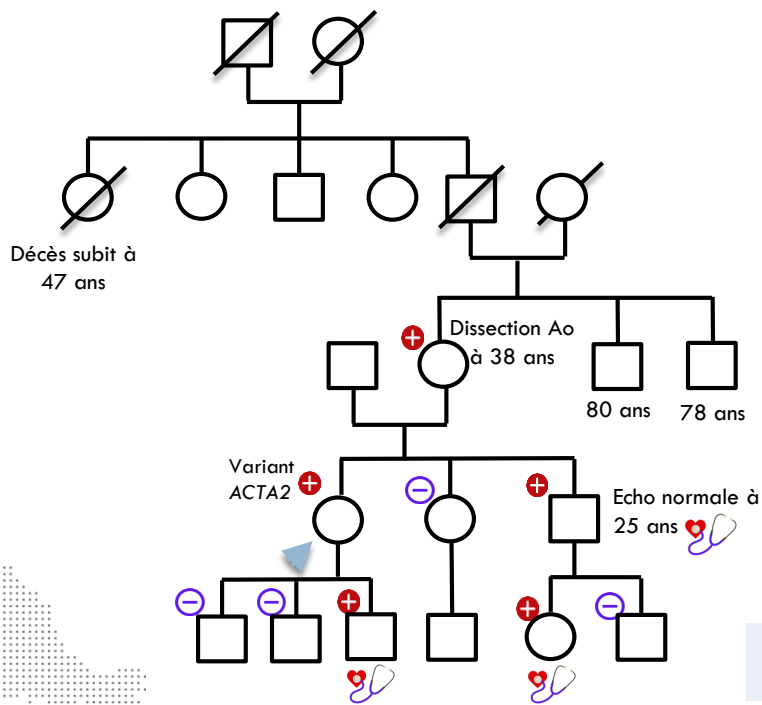
Adaptation de la prise en charge médicale



ACTA2 : risque d'anévrisme Aorte

Pr Geneviève AFGC

Situation clinique 3: dépistage adulte jeune



• **Dépistage génomique**

Adulte jeune asymptomatique



• **Identification variant pathogène**

Suivi cardiologique débuté

• **Dépistage des apparentés**

Diagnostic présymptomatique



• **Médecine préventive**

Dépistage de la génération suivante
(50% de risque de transmission)



ACTA2 : risque d'anévrisme Aorte

Geneviève AFGC

Quelques éléments de réflexion éthique

La génétique explique ... mais pas tout. L'environnement, le « hasard biologique » et les interactions jouent aussi un rôle important.

la génétique d'un individu implique aussi celle d'une famille, d'un couple, et celle d'un enfant né ou à naître

Pour lancer la discussion

- ❑ Faut-il proposer tout ce qui est techniquement réalisable ?
- ❑ Importance de l'information et la compréhension de l'information
- ❑ Données incidentes : aller vers les données secondaires ? Les rendre en 2 temps
- ❑ Autonomie des mineurs ?
- ❑ Dépistage opportuniste des parents qui ont un enfant suspect de maladie génétique. Iniquité ? Par rapport à la population générale ?
- ❑ Objectifs de dépister de plus en plus ?
- ❑ ...

Enjeux éthiques

Le consentement

Risques vs. Vulnérabilités

La responsabilité sociale de la médecine

La soutenabilité du système de santé

J'ai reçu les informations portant notamment sur :

Le consentement en génétique

- Loi n°2003-303 du 4 mars 2002 dite « Loi Kouchner », précisé par l'article L1111-4 du code de la santé publique et l'ordonnance du 11 mars 2020
- L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne (article 16-10 du code santé publique, modifié par la loi n°2021-1017 du 2 août 2021 à l'occasion des dernières révisions des lois de bioéthique
- La sécurité, la confidentialité et le caractère privé des données de santé de l'individu est également encadré par le Règlement général de la protection des données (RGPD art 9.1), et la loi informatique et liberté
- Modèle de consentement pour la réalisation d'un exome entier disponible sur le site de France Génomique 2025

de ma tumeur ou à mes caractéristiques génétiques

es) en lien avec ma maladie;

mille ainsi que les modalités d'information de ceux-ci ;
es issues de l'examen.

bénéficier de l'évolution des connaissances actuelles.
de mon suivi.

ment les éléments d'information ci-dessus et a répondu

ces sur ma prise en charge.

l'examen portant sur mes s lors que des mesures de même et les membres de ma	oui ☐ non ☐
générées par l'examen pour leur éventuelle utilisation ultérieure dans le cadre de la même démarche diagnostique, en fonction de l'évolution des connaissances.	oui ☐ non ☐

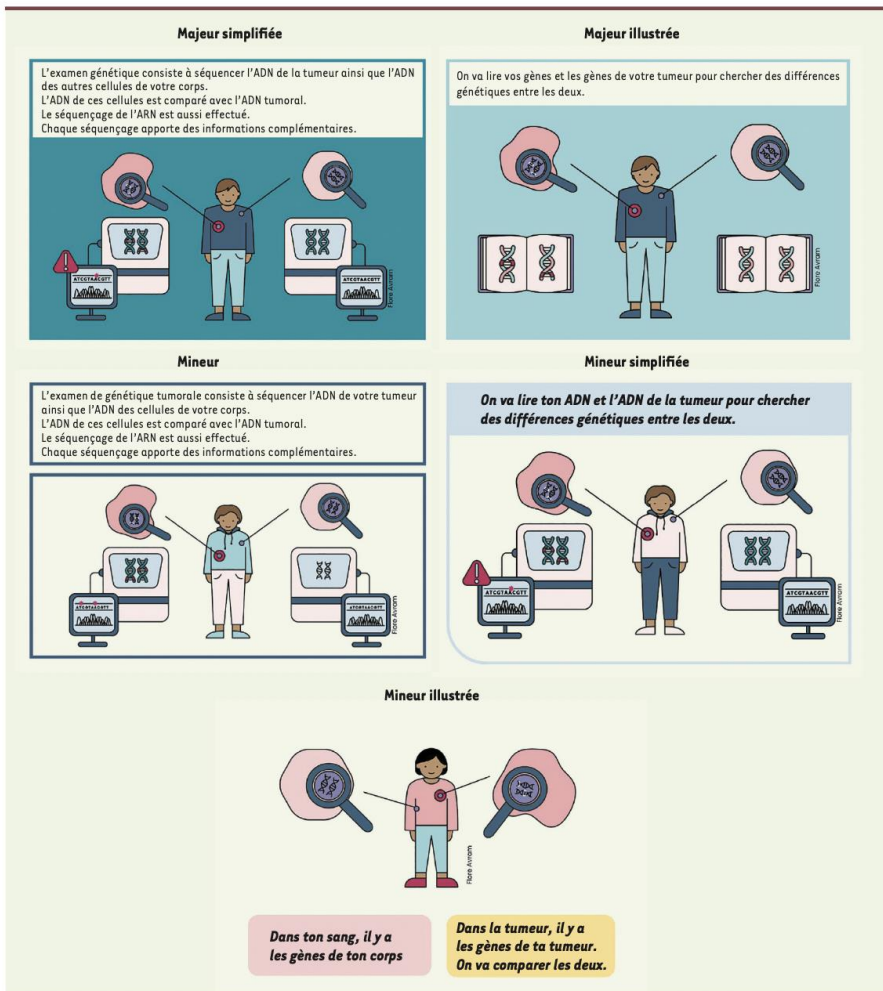


Figure 3. Déclinaison selon le niveau compréhension : Qu'est-ce qu'un examen de génétique tumorale ? (le niveau de compréhension « Majeur classique » n'est pas présenté puisque ce bloc ne contient que du texte).

Le consentement

□ Autonomie – Liberté

- Bioéthique
 - Le choix et le soin sont congruents
 - Logique du risque / Valeurs plurielles
- Théorie / Effectivité?
 - Un consentement impraticable?
(Dekeuwer 2023)
 - Droit de ne pas consentir
- Consentir pour son enfant?
 - Découverte DI / mineur

□ Incertitude – Complexité

- Nature des DI
- Degré d'incertitude
 - Pénétrance
 - Âge d'apparition
 - Gravité
- Sensibilité de l'analyse
- Temporalité
- Impact familial
- « actionnabilité »

L'ontologie du consentement



L'anthropologie

Un individu responsable

- Modèle actuariel
- Comparer des scénarii / Optimiser selon préférences individuelles



L'éthique

Principes de bioéthique : Autonomie, bienfaisance, non malfaisance, justice

- Logique du risque (Beauchamp, Childress, *Principles of biomedical ethics* 1979 2001, p. 407



La société

La société du risque

Gouvernementalité des vies



La logique

Autonomie – Choix

Évaluation du risque

Un droit ou un devoir de savoir?

□ Droit de refuser

- ▣ Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme (1997)
- ▣ Conseil de l'Europe (1997)
- ▣ Collège américain de génétique médicale
 - possibilité du « opt out » - ACMG Board of Directors, 2013
- ▣ Des restrictions?
 - Cas du séquençage des nouveaux nés en cas de traitement préventif disponible – OMS
- ▣ Quand se situe le refus dans le processus de décision
 - Un point de départ (pour mieux comprendre?)
 - Un point d'arrivée (maturation)

Un droit ou un devoir de savoir?

Légitimité de l'individu ou du groupe?

- HUGO – Maori
- gène = « esprit vivant des mortels » (*iratangata*) par référence à la généalogie (*whakapapa*).
- Pas de légitimité de l'individu à décider => les représentants // Une tyrannie de la tribu? Evolution des mœurs
- Mere Roberts, Les consultations au sujet des nouvelles biotechnologies. La représentation des Maori. Revue internationale des sciences sociales, 2010/1, 195, 171-178.

Un espace génétique privé ?

- Laurie G. Protecting and promoting privacy in an uncertain world: further defences of ignorance and the right not to know. European Journal of Health Law 2000;7:185–91. Genetic privacy. A challenge to medico-legal norms. Cambridge: Cambridge University Press, 2002:259. In defence of ignorance: genetic information and the right not to know. European Journal of Health Law 1999;6:119–32

Confiance dans la science? dans la génomique?

- M. Bauer, M. Dubois, P. Hervois, Les Français et la science, 2021
- Perte de confiance dans la génétique après reclassification des variants : Wong EK, Bartels K, Hathaway J, Burns C, Yeates L, Semsarian C, et al. Perceptions of genetic variant reclassification in patients with inherited cardiac disease. Eur J Hum Genet EJHG. 2019 Jul;27(7):1134–42.

Vivre en connaissant les risques

- Risque informationnel (Gargiulo, A. Chassagne, F. Robert, S. de Montgolfier)

Risque de coercition ou d'hyper-responsabilisation?

- Une pression sociale et médicale à savoir, donc à donner en vue d'un séquençage génétique pour contribuer à la connaissance et connaître ses propres risques
- S. de Montgolfier, La médecine prédictive en oncologie, une discipline en construction : quels changements dans les questions éthiques, quel regard sur la vie des individus concernés, SHS Web of Conferences 21, 02003 (2015)

Un droit de savoir ou un devoir de savoir?

Un devoir de connaître ses risques et ceux de ses apparentés

- = condition de l'autonomie

Bénéficier et faire bénéficier ses apparentés d'informations utiles en termes de prévention ou de choix

Le savoir est toujours bon en soi

= Principe de responsabilité et solidarité

Harris J, Keywood K. Ignorance, information and autonomy. Theor Med. 2001; 22(5): 415–436.

Le consentement

- Un consentement relationnel?
 - ▣ Éthique du care
 - ▣ Conseil d'État. *Révision de la loi de bioéthique : quelles options pour demain ?*, Le conseil d'État 2018
- Un consentement dynamique ?
- Un consentement collectif?
 - ▣ Jamais seul face au génome

Risques vs. Vulnérabilités

- Santé multidimensionnelle

 - ▣ Charte d'Ottawa 1986

 - ▣ Déterminants de santé

- Vulnérabilités

 - ▣ CCNE. Avis n° 148. Enjeux éthiques relatifs aux situations de vulnérabilité liées à l'état de santé. *Situations de vulnérabilité induites par les progrès de la médecine et limites de notre système de santé et médico-social. 2025*

Risques vs. Vulnérabilités

- Vulnérabilité des personnes concernées
 - ▣ Vulnérabilité informationnelle
 - ▣ Vulnérabilité psychologique
 - ▣ Vulnérabilité épistémique
 - ▣ Vulnérabilité existentielle
 - ▣ Vulnérabilité juridique
 - ▣ Vulnérabilité économique

- Vulnérabilité des soignants
 - ▣ Médecin Généticien
 - ▣ Médecin spécialiste
 - ▣ Médecin généraliste
 - ▣ Conseiller en génétique
 - ▣ Secrétaire
 - ▣ Assistant social
 - ▣ Biologiste généticien

Responsabilité sociale de la médecine

Accountability – Imputabilité

□ Les soignants

- ▣ Le médecin Médiateur du sens des données génétiques
 - Informer – Donner sens
 - Besoin d'une approche pluridisciplinaire - RCP
- ▣ Multiplication des intervenants
 - Conseiller en génétique, attachés de recherche clinique, planificatrices...

□ Les structures

- ▣ Coordination entre établissements (transmission info)
- ▣ Inégalités territoriales (centres experts, médecins référents)
- ▣ Souvent non remboursé par la sécurité sociale mais par des fonds propres (industriels, académiques ou PFMG2025)

Responsabilité sociale de la médecine

□ Impact sur la famille

- ▣ Loi 2013 L 1131-1

- ▣ Loi 2021 L1130-4: possibilité de réaliser un examen génétique sur une personne hors d'état d'exprimer sa volonté ou décédée + Décret 2023 (don gamète, greffe, adoption...)

- ▣ Bouleversement de l'histoire inter- et intra-générationnelle

□ L'affiliation génétique

- ▣ Groupe familial, ethnique, riverain, malade...

- ▣ Risque de stigmatisation

- Dépistage néonatal 2026: 16 maladies + Surdit  permanente n onatale.

- Cas de la trisomie 21

Responsabilité sociale de la médecine

Accountability – Imputabilité

- Médecine préventive
 - ▣ Dépistage préimplantatoire, prénatal, néonatal
 - ▣ Pré-conceptionnel
 - ▣ Jeunes adultes

Responsabilité sociale de la médecine

□ Dépister: jusqu'où ?

- Loi n° 2021-1017 du 2 août 2021) + Décret n° 2023-1426
- Restituer des données « y compris à des fins de conseil génétique »

▣ Dans la proposition de l'arrêté sur le consentement (2026): § *Maladie génétique sans mesure de soins ou de prévention (sauf conseil en génétique)*

- Lorsqu'il existe **pour moi-même** un risque de maladie pour laquelle **il n'existe pas de mesure de prévention ou de soins**. Je pourrais bénéficier d'un conseil génétique pour moi-même.
- Lorsqu'il existe un risque de maladie **pour ma famille mais pas pour moi** et pour laquelle **il n'existe pas de mesure de prévention ou de soins**. Je pourrais bénéficier d'un conseil génétique pour moi-même.

Responsabilité sociale de la médecine

- ▣ Dépister : jusqu'où ?
- ▣ Variants hétérozygotes de pathologies de transmission autosomique récessive
 - Risque de faire exploser les demandes
- ▣ Variants hétérozygotes de maladies de transmission autosomique dominante
 - Le conseil génétique est-il une forme d'actionnabilité ?
- ▣ *Disease mongering*
 - Hofmann et al. Overdiagnosis, one concept, three perspectives, and a model. Eur J Epidemiol. 2021 Jun;36(6):655-656.

Soutenabilité

□ **Etats généraux de bioéthique 2026**

- Enjeux éthiques liés à la transition démographique : situations de vulnérabilité liées à la santé et baisse de la natalité
- Des progrès : évidents et non contestables, mais qui engendrent des situations de vulnérabilité liée à la santé
- Souffrance humaine, liée à une altération de la qualité de vie, voire du sens de la vie.
- 11 millions de proches aidants, soit près de 16% de la population française

Soutenabilité

□ Quelles ressources ?

- De bons soins exigent également différentes sortes de ressources. Afin que la description du care comme pratique n'induisse pas en erreur, il faut rappeler que le care repose sur la disposition des ressources adéquates : des biens matériels, du temps et des compétences. Les ressources nécessaires à un care adéquat sont d'une manière générale plus rares que ne le souhaiteraient ceux qui sont engagés dans les activités de soins. Tronto 1992, 2009, p. 152

■ Rôle des institutions

■ CCNE. Avis 140. 2022

- « Repenser le système de soins sur un fondement éthique. Leçons de la crise sanitaire et hospitalière, diagnostic et perspectives » 2022.

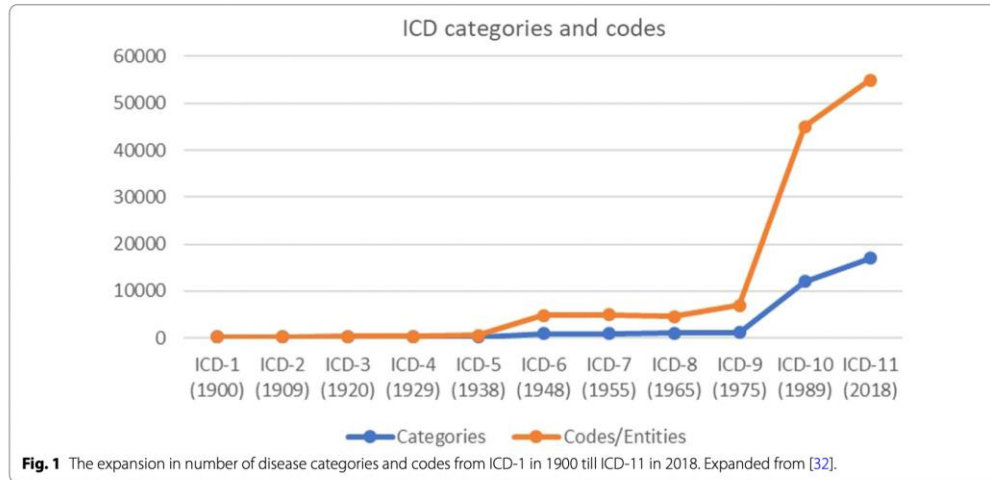
□ Quels impacts ?

■ CCNE. Avis 149. 2025

- Baisse de la natalité et de la fertilité : des réponses différentes, des enjeux éthiques partagés.

Soutenabilité

□ Sur diagnostic – Sur dépistage ?



Source: Hofmann, Managing the moral expansion of medicine *BMC Medical Ethics* (2022)



Questions ?