

Éditorial

Maîtriser la généralisation des tests génétiques

Bertrand Jordan



> Le paysage des tests génétiques est en évolution rapide. Des progrès significatifs sont enregistrés dans l'interprétation de notre génome, dans le passage du génotype au phénotype, de la séquence à la fonction : nous sommes encore loin de lire couramment le « grand livre de la vie », mais nous nous en rapprochons progressivement. En parallèle, la technologie avance de manière fulgurante, comme en témoignent l'explosion du séquençage d'ADN de nouvelle génération et le millier d'ADN humains déjà intégralement séquencés. Les possibilités techniques sont de plus en plus étendues et le coût chute de manière exponentielle pour beaucoup d'analyses : il sera bientôt possible de lire un ADN humain pour le prix d'un scanner thoracique, ou de tester un millier de gènes chez un nouveau-né ou un futur parent pour quelques centaines d'euros. Il ne faut donc pas se voiler la face : l'accès aux tests génétiques va se généraliser, et, qu'on le veuille ou non, beaucoup seront accessibles à tout un chacun sans encadrement médical.

Une telle diffusion pose à l'évidence de multiples problèmes, ou plutôt exacerbe des difficultés déjà repérées, et dont traitent deux articles de ce numéro de *médecine/sciences* [1, 2]. Mauvaise compréhension et, souvent, surinterprétation des résultats, perçus comme l'annonce d'un destin, alors que, au mieux, ils évaluent une probabilité statistique ; blocages dans la mise en œuvre de certains tests réellement utiles par l'exclusivité conférée à certaines firmes via des brevets sur l'ADN ; risques d'atteinte à l'intimité génétique de chacun de nous, à notre droit à ne pas savoir, et à ne pas faire savoir à d'autres ce qu'il en est de nos éventuelles vulnérabilités génétiques. Face à cette situation, qui ne va pas s'améliorer toute seule, quels peuvent être nos moyens d'action, en tant que scientifiques et que citoyens ?

Il est tout d'abord essentiel de faire comprendre qu'il y a test génétique et test génétique. Ne l'oublions pas, beaucoup de nos concitoyens ne perçoivent guère la différence entre une empreinte génétique ou un test de paternité d'une part, un profil de Snip vendu par *Navigenics* ou *23andMe*, d'autre part, ou enfin une analyse révélant la présence de mutations au sein d'un gène comme *BRCA1*. Dans le premier cas pourtant, il s'agit d'un pur procédé d'identification aboutissant à un résultat dichotomique, dont la validité est absolue s'il s'agit d'exclure (« cette trace ADN ne provient pas de telle personne, cet homme ne peut être le père de cet enfant ») et quasi totale

pour l'inclusion, à condition que des conditions techniques et statistiques soient remplies. Dans le deuxième, c'est, en l'état actuel, pure « génétique récréative » qui, compte tenu du problème de l'« hérédité perdue » [3], n'apporte aucune information diagnostique ou prospective fiable, quoi que suggèrent les publicités de leurs promoteurs [4]. Et dans le troisième, il s'agit cette fois d'un véritable diagnostic qui peut indiquer la probabilité élevée (et parfois la quasi-certitude) de survenue d'une affection bien définie. C'est donc une information précise, fiable, dont les conséquences pour la personne, son entourage, sa descendance peuvent être lourdes, mais qui permet souvent de mettre en place un traitement adapté, de mieux gérer la maladie et aussi d'éviter sa transmission. Il est donc de notre responsabilité de saisir toutes les occasions de clarifier ce qui semble bien confus à la plupart de ceux qui nous entourent.

Ce n'est bien sûr pas la seule action à mener, l'encadrement de ces tests doit aussi être amélioré. Il ne s'agit pas de tenter d'en interdire l'accès, en brandissant des pénalités aussi dissuasives qu'inapplicables¹, mais d'exiger une information claire et compréhensible, ainsi qu'une réelle évaluation de leurs performances. Dans l'état actuel de la législation, tout ce que demande la FDA, par exemple, à l'entreprise qui souhaite commercialiser un test², c'est que celui-ci soit pratiqué dans des conditions techniques adéquates par un laboratoire agréé. En d'autres termes, son utilité clinique, le fait que son emploi améliore effectivement (ou non) la prise en charge du malade, ne sont pas examinés. La FDA prépare actuellement une modification de son processus d'agrément qui va dans ce sens ; en Europe, la réglementation des tests de diagnostic (IVD, *in vitro diagnostics*) est également en cours d'évolution³. Il faut encourager cette évolution, faire en sorte que les différents tests ADN sur le marché⁴ affichent clairement leur objectif réel ainsi que leurs performances, afin que le consommateur sache

¹ En théorie, un an d'emprisonnement et 15 000 euros d'amende en France, mais aucune condamnation de ce type n'a été prononcée.

² Surtout s'il s'agit d'un test en modalité *home brew*, c'est-à-dire pratiqué par l'entreprise dans ses propres laboratoires sur le prélèvement envoyé par le client.

³ Un protocole additionnel à la « Convention européenne sur les droits de l'homme et la biomédecine » affirme l'importance de la preuve d'utilité clinique pour tout test génétique commercialisé et y consacre un chapitre entier. Mais ce protocole n'a encore été ratifié que par quelques nations.

⁴ Il y en a déjà près de deux mille aux États-Unis, dont mille deux cents pratiqués en France dans le cadre légal, sans compter les tests récréatifs (DTC, *direct-to-consumer*).

à quoi s'en tenir et ne prenne pas un test récréatif relevant de la « génomancie » [5] pour une information médicale prédisant son avenir.

N'oublions pas, enfin, la formation et le recyclage de ceux qui sont concernés au premier chef, généticiens, pédiatres ou neurologues - ceux qui ont dépassé la quarantaine n'ont eu dans leur cursus aucune formation à la génomique (qui n'existait pas il y a quinze ou vingt ans). La mise en place effective des conseillers en génétique (nouvelle profession qui existe depuis une quarantaine d'années aux États-unis et y joue un rôle essentiel dans l'information des parents et des patients) ne devrait plus être retardée (on attend un décret...). Et, plus en amont, le rôle des enseignants du secondaire est essentiel. Eux aussi ont besoin d'actualiser leurs connaissances, et des associations comme l'APBG⁵ jouent à cet égard un rôle très positif. En tant que chercheurs, nous nous devons de participer à ces efforts aussi souvent que possible, et peut-être de les susciter si nous en avons la possibilité. Et n'oublions pas le rôle que peut jouer notre revue *médecine/sciences* dans cet effort d'information ! ♦

Coping with ubiquitous DNA testing

⁵ Association des professeurs de biologie et de géologie.

CONFLIT D'INTÉRÊTS

L'auteur déclare n'avoir aucun conflit d'intérêts concernant les données publiées dans cet article.

RÉFÉRENCES

1. Cassier M, Stoppa-Lyonnet D. Un juge fédéral et le gouvernement des États-unis interviennent contre la brevetabilité des gènes. *Med Sci (Paris)* 2011 ; 27 : 662- 6.
2. Julian-Reynier C. Prédilection génétique aux cancers du sein et de l'ovaire (BRCA1/2) : importance des résultats des tests. *Med Sci (Paris)* 2011 ; 27 : 657- 61.
3. Jordan B. À la recherche de l'héritabilité perdue. *Med Sci (Paris)* 2010 ; 26 : 541-3.
4. Ducournau P, Gourraud PA, Rial-Sebbag E, et al. Tests génétiques en accès libre sur Internet : stratégies commerciales et enjeux éthiques et sociétaux. *Med Sci (Paris)* 2011 ; 27 : 95-102.
5. Kaplan JC. Génomique et médecine : du bon usage du génome humain. *Les Cahiers de Myologie* 2011 ; 4 : 46-47.

B. Jordan
CoReBio PACA⁶, case 901
Parc scientifique de Luminy,
13288 Marseille Cedex 9, France
brjordan@club-internet.fr

TIRÉS À PART

B. Jordan

⁶ CoReBio PACA (Coordination régionale des plates-formes en biologie) est la nouvelle incarnation de Marseille-Nice Génopole, plus large dans son objet puisqu'elle n'est plus limitée à la génomique et moins formelle dans son organisation.



Le CNRS | [Annuaire](#) | [Mots-Clefs CNRS](#) | [Autres sites](#)

CNRS Formation Entreprises



du 7 au 10 novembre 2011 **Phylogénie Moléculaire (Lyon)**
à VILLEURBANNE (69)

du 14 au 18 novembre 2011 **Caractérisation des protéines par spectrométrie de masse dans le contexte de la protéomique**
à PARIS (75)

du 21 au 25 novembre 2011 **PCR quantitative en temps réel**
à ORSAY CEDEX (91)

du 28 novembre au 2 décembre 2011 **Immunoprécipitation de la chromatine (ChIP)**
à GIF SUR YVETTE (91)

du 12 au 13 décembre 2011 **Bioinformatique : perfectionnement dans la recherche de similitudes entre séquences et identification de caractéristiques biologiques**
à PARIS (75)

Centre de ressources en formation
Un problème de formation particulier ?
N'hésitez pas à nous consulter :
- par mail à ressources@cf.cnrs-gif.fr
- par téléphone au 01.69.82.44.96

Catalogue, programmes et inscriptions : CNRS Formation Entreprises Avenue de la Terrasse Bât. 31 91198 Gif-sur-Yvette Cedex
Tél. : 01 69 82 44 55 - Fax : 01 69 82 44 89 <http://cnrsformation.cnrs-gif.fr>