

Paris, le 9 janvier 2009

Communiqué de presse

Tests génétiques : questions scientifiques, médicales et sociétales *Une expertise collective de l'Inserm*

L'Inserm a effectué, à partir de la littérature existante, une analyse des enjeux scientifiques, médicaux et sociétaux du développement de nouveaux tests génétiques et en particulier des tests de susceptibilité aux maladies multifactorielles. Outre la question de l'utilité clinique de ces tests et du bénéfice réel pour les individus, se pose également celle de leur éventuelle mise en œuvre dans le système de santé. Cette expertise collective a été réalisée à la demande de la CNAMTS, compte tenu des enjeux et de l'impact à venir des tests génétiques sur le système de soins

Les progrès de la biologie moléculaire et les avancées des biotechnologies ont contribué à une augmentation rapide de l'offre de tests génétiques dans le domaine des maladies héréditaires. En France, près de 1 000 maladies héréditaires peuvent désormais faire l'objet d'un test diagnostique qui est effectué dans le cadre d'une consultation de conseil génétique. En population générale, un dépistage néonatal généralisé de cinq maladies génétiques existe depuis plusieurs années : la phénylcétonurie, l'hyperplasie congénitale des surrénales, l'hypothyroïdie (maladie à hérédité complexe), la drépanocytose (dans certaines populations à risque), et plus récemment, la mucoviscidose. Tous ces tests sont intégrés dans le système de santé.

Les avancées scientifiques et techniques permettent également de mettre en évidence des susceptibilités génétiques à des maladies multifactorielles (hypertension, diabète,...) grâce à la mise au point de sondes ADN ou de biopuces. La mise à disposition du public de tests génétiques pour ces maladies soulève de nombreuses questions éthiques et sociétales.

Réalisée par un groupe multidisciplinaire de chercheurs, cette expertise collective analyse les données scientifiques, médicales, éthiques, économiques, juridiques associées à la mise en application des tests génétiques dans le domaine cardiovasculaire, du cancer, en pharmacogénétique ainsi que dans le cadre du diagnostic et du dépistage chez l'enfant ou en période anténatale. Une large place est faite aux sciences humaines et sociales en particulier aux représentations collectives de la santé et de la maladie ainsi qu'à la relation médecin-patient. La question de la régulation de l'usage des tests est au cœur de cette expertise.

Selon le groupe d'experts, trois principes généraux d'action doivent s'appliquer quelles que soient les évolutions techniques, médicales et sociétales :

- les tests génétiques doivent, sauf exception, rester des actes de biologie médicale effectués sur la base d'une prescription médicale dans le cadre d'une approche intégrée comportant la réalisation technique, la pratique du conseil génétique et l'organisation de la prise en charge préventive ou clinique ;
- l'utilité de chaque test génétique doit être évaluée ; l'évaluation doit porter sur plusieurs niveaux : analytique en tant que dispositif de diagnostic *in vitro*, conditions de mise en œuvre, utilité clinique et impact social, qui ne peuvent pas être abordés à partir d'un système unique d'expertise ;
- le statut et la place des tests génétiques doivent être discutés avec les patients et les personnes concernées.

Pour en savoir plus

Référence de l'ouvrage

Expertise collective parue sous le titre « *Tests génétiques. Questions scientifiques, médicales et sociétales* »

Éditions Inserm, novembre 2008, 351 pages

ISBN 978-2-85598-870-5

Accessible à l'adresse <http://www.inserm.fr/fr/questionsdesante/mediatheque/expertises>

Groupe d'experts

Jean-Claude AMEISEN, Président du Comité d'éthique de l'Inserm, EMI-U 9922, Faculté de médecine Xavier Bichat, Paris

François CAMBIEN, Génétique épidémiologique et moléculaire des pathologies cardiovasculaires, Inserm U 525, Faculté de médecine Pitié-Salpêtrière, Paris

Benoît DERVAUX, Labores/Cresge (Laboratoire de recherches économiques et sociales/Centre de recherches économiques, sociologiques et de gestion), Lille

Sophie DOUAY, Laboratoire d'études et de recherche en droit social, Université de Lille 2, Lille

Jean-Paul GAUILLIERE, Cermes (Centre de recherche médecine, sciences, santé et société), Inserm U 750, Villejuif

Claire JULIAN-REYNIER, Épidémiologie et sciences sociales appliquées à l'innovation médicale, Inserm U 379, Institut Paoli Calmettes, Marseille

Vololona RABEHARISOA, Centre de sociologie de l'innovation, École des Mines de Paris, Paris

Michel ROUSSEY, Département de Médecine de l'enfant et de l'adolescent, Hôpital Sud, CHU, Université de Rennes I, Rennes

Hagay SOBOL, Cancérologie, Inserm U 599, Institut Paoli Calmettes, Marseille

Céline VERSTUYFT, Pharmacogénétique, métabolisme et pharmacodynamie, EA 276, Faculté de médecine St-Antoine, Université Pierre et Marie Curie, Paris

Communications

Ségoène Ayme, Service information sur les maladies rares, Inserm SC11, Paris

Marc DELPECH, Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire, Inserm U 567 et UMR 8104 CNRS, Institut Cochin, Paris ;

Michel GOOSSENS, Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire et Inserm U 841, Hôpital Henri Mondor, Créteil ; Michel

VIDAUD, Laboratoire de biochimie et génétique moléculaire UMR 745, Université Paris Descartes, Paris

Alexandra DURR, Neurologie et thérapeutique expérimentale, Inserm U 679, Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris

Pascale GUICHENEY, Institut de Myologie, Inserm U 582, Groupe hospitalier Pitié-Salpêtrière, Paris

François THEPOT, Adjoint du directeur médical et scientifique, Agence de la Biomédecine, Saint-Denis la Plaine

Notes de lecture

Henri ATLAN, Centre de Recherche en Biologie Humaine, Jérusalem

Bertrand JORDAN, CNRS, Marseille-Nice Génopole

Alex MAURON, École de médecine, Université de Genève

Arnold MUNNICH, Département de génétique et Inserm U781, Hôpital Necker-Enfants-Malades, Paris

Coordination scientifique

Centre d'expertise collective de l'Inserm, sous la responsabilité de Jeanne Etiemble.

Contact presse

Séverine Ciancia

presse@inserm.fr