

Colloque 2021 - “La génétique”

4<sup>e</sup> webinar  
Pratiques des CPP : Etats  
des lieux et retour  
d'enquête

Bertille Desbrest



Webinaire - 25 juin 2021



# PRATIQUES DES CPP : ETATS DES LIEUX ET RETOUR D'ENQUETE



**Bertille Desbrest**

- Etudiante M1 UFR pharmacie



**Bettina Couderc**

- PU Biotechnologies et Biologie moléculaire à UT3
- Laboratoire Bioethics, Inserm 1295

# Introduction

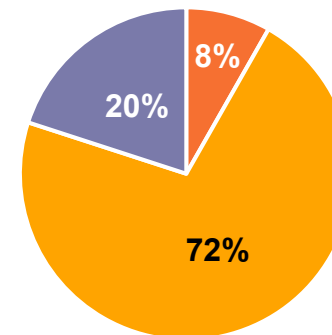
- Existence de divers types de tests :  
=> différents objectifs
- Information génétique = information biologique singulière
- Quels **principes éthiques** peuvent être remis en cause par le recours à l'examen des caractéristiques génétiques ?
  - **Primauté** de la personne
  - Sauvegarde de la **dignité**
  - **Non discrimination**
  - Respect de la **vie privée**, Liberté
  - Respect du **consentement**
  - **Non patrimonialité**

# Introduction

- Enquête => analyse des pratiques des CPP
- 85 questionnaires analysés



Avez-vous le sentiment que votre CPP analyse ?



■ 0 dossier ■ 1 à 2 dossiers ■ > 2 dossiers



*I. Les analyses des caractéristiques génétiques  
dans le cadre de la recherche clinique*

*II. Apports de la loi et considérations éthiques*



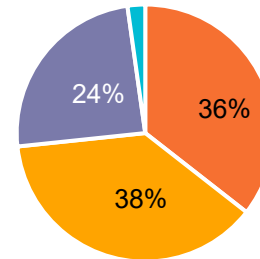
## I. L'analyse des caractéristiques génétiques dans le cadre de la recherche

# I. Les analyses des caractéristiques génétiques dans le cadre de la recherche en France

## A) Retour sur la partie 1 du questionnaire

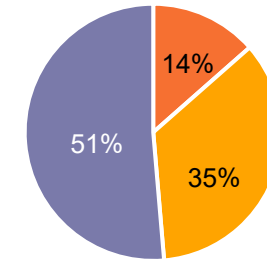
*Etes-vous à l'aise avec les notions d'analyse des caractéristiques génétiques somatiques et d'analyse des caractéristiques génétiques constitutionnelles ?*

collège 1



■ oui ■ plus ou moins ■ non ■ n'a pas répondu

collège 2

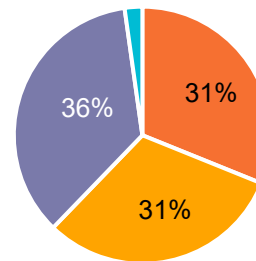


■ oui ■ plus ou moins ■ non

*Collège 1 : scientifiques*

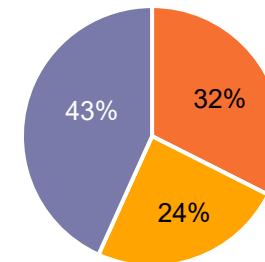
*Savez-vous identifier quand une consultation avec un conseiller génétique est nécessaire dans le cadre du protocole ?*

collège 1



■ oui ■ plus ou moins ■ non ■ n'a pas répondu

collège 2



■ oui ■ plus ou moins ■ non

*Collège 2 : professionnels*

# I. Les analyses des caractéristiques génétiques dans le cadre de la recherche en France

## A) Retour sur la partie 1 du questionnaire

*Pour rappel :*

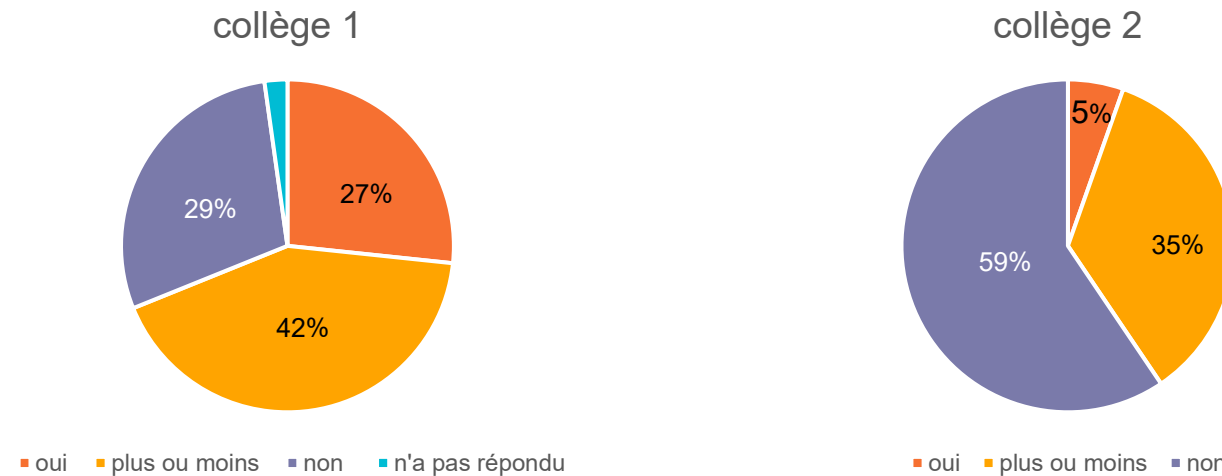
	Analyses somatiques (cancérologie)	Analyses constitutionnelles
Prélèvement	Organe	Sang (généralement)
Personne(s) impliquée(s)	Sujet	Sujet et apparentés
Conseil génétique ?	Non	Oui



# I. Les analyses des caractéristiques génétiques dans le cadre de la recherche en France

## A) Retour sur la partie 1 du questionnaire

**Seriez-vous à même d'évaluer des demandes d'analyses épigénétiques ?**



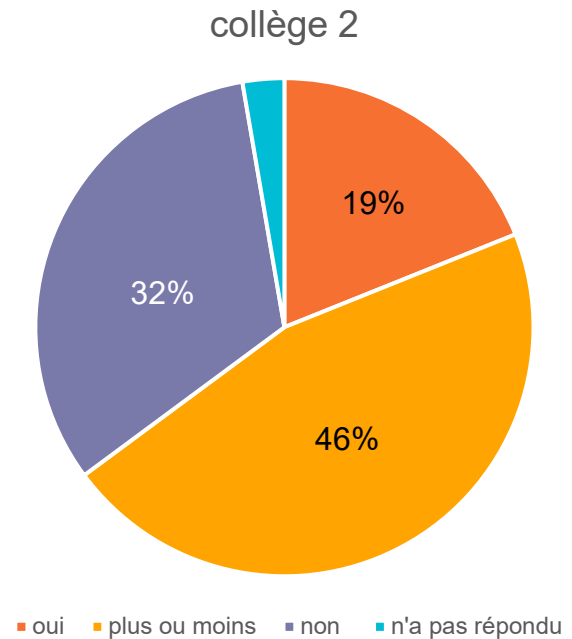
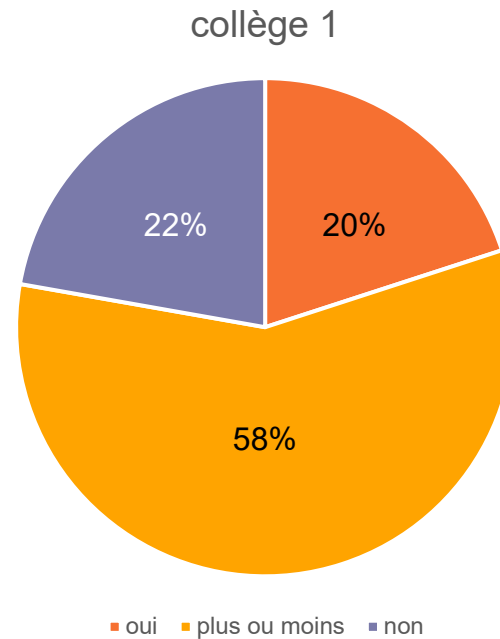
Demandes d'analyses épigénétiques : rares aujourd'hui

↳ Régulation de l'expression des gènes

# I. Les analyses des caractéristiques génétiques dans le cadre de la recherche en France

## A) Retour sur la partie 1 du questionnaire

**Connaissez-vous bien la réglementation concernant les analyses des caractéristiques génétiques dans le cadre de la recherche clinique ?**



# I. Les analyses des caractéristiques génétiques dans le cadre de la recherche en France

## B) Pour des pathologies dont on connaît les mécanismes génétiques (gène identifié)

- 1 objectif = diagnostic / plusieurs scénarios :
- 1) Recherche de polymorphismes somatiques
  - Ex : recherche de la mutation de BRAF (chimiothérapie)
- 2) Recherche de polymorphismes constitutionnels
  - Ex : diagnostic de myopathie
- 3) Recherche de polymorphisme sur plusieurs gènes
  - Ex : adaptation du traitement du myélome ou de l'épidermolyse bulleuse

## I. Les analyses des caractéristiques génétiques dans le cadre de la recherche en France

### C) Pour des pathologies dont on ne connaît pas les gènes impliqués (recherche > soin)

- Séquençage haut débit (NGS) / plusieurs objectifs :
- 1) Identification des gènes impliqués dans la maladie
- 2) Identification des gènes impliqués dans la réponse au traitement
  - *Ex : gènes impliqués dans le métabolisme du médicament*
- 3) Identification et comparaison des biomarqueurs impliqués dans la réponse au traitement
  - *Ex : biomarqueurs ayant une influence pronostique*

# I. Les analyses des caractéristiques génétiques dans le cadre de la recherche en France

## C) Pour des pathologies dont on ne connaît pas les gènes impliqués

- Davantage controversé : intérêt pour le patient ou pour le chercheur ?
- Problèmes éthiques :
  - Balance bénéfices / risques ?
  - Mise à disposition du génome entier
  - Découvertes incidentes ?

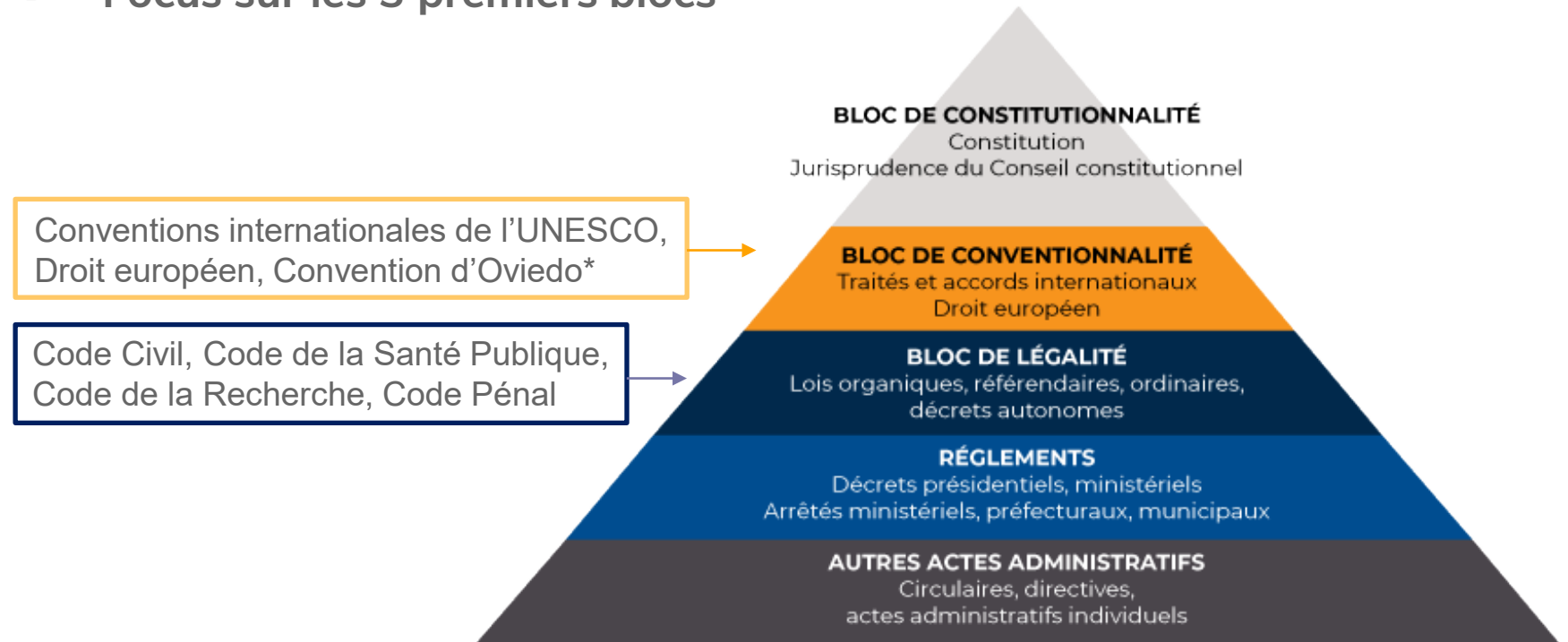


## II. Apports de la loi et considérations éthiques

## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### A) Cadre juridique en France

- Hiérarchie des normes juridiques selon la pyramide de Kelsen
- Focus sur les 3 premiers blocs



\* Convention d'Oviedo : Convention sur les Droits de l'Homme et la Biomédecine

## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### B) Principes juridiques encadrant le recours aux analyses des caractères génétiques dans le cadre de la recherche

- **Non discrimination**

« Nul ne peut faire l'objet de discrimination en raison de ses caractéristiques génétiques » (art 16-13 du Code Civil)

« Nul ne peut porter atteinte à l'intégrité de l'espèce humaine. Toute pratique eugénique tendant à l'organisation de la sélection des personnes est interdite » (art 16-4 du Code Civil)

**Article 11 de la Convention d'Oviedo**



## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### B) Principes juridiques encadrant le recours aux analyses des caractères génétiques dans le cadre de la recherche

- **Justification médicale**

« L'examen des caractéristiques génétiques d'une personne ne peut être entrepris qu'à des fins médicales ou de recherche scientifique. » (art 16-10 du Code Civil)

« L'intérêt des personnes qui se prêtent à une RIPH prime toujours sur les seuls intérêts de la science et de la société » (art L1121-2 du CSP)

Le CPP rend un avis concernant « la pertinence scientifique et éthique des projets de constitution de collections d'échantillons biologiques au cours de RIPH » (art L1123-7 du CSP)

+ Article 12 de la Convention d'Oviedo

## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### B) Principes juridiques encadrant le recours aux analyses des caractères génétiques dans le cadre de la recherche

- **Information**
  - D'après le chapitre II relatif à l'information des patients se prêtant à une RIPH du Titre II du CSP : information sur le déroulement de la recherche
  - D'après l'article L1131-1-2 du CSP : information sur les **découvertes fortuites** et leurs conséquences pour l'entourage => **intérêt +++ pour les CPP**
  - D'après l'article L1132-1 du CSP relatif à la profession de conseiller en génétique : droit à un accompagnement par une personne qualifiée

## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### B) Principes juridiques encadrant le recours aux analyses des caractères génétiques dans le cadre de la recherche

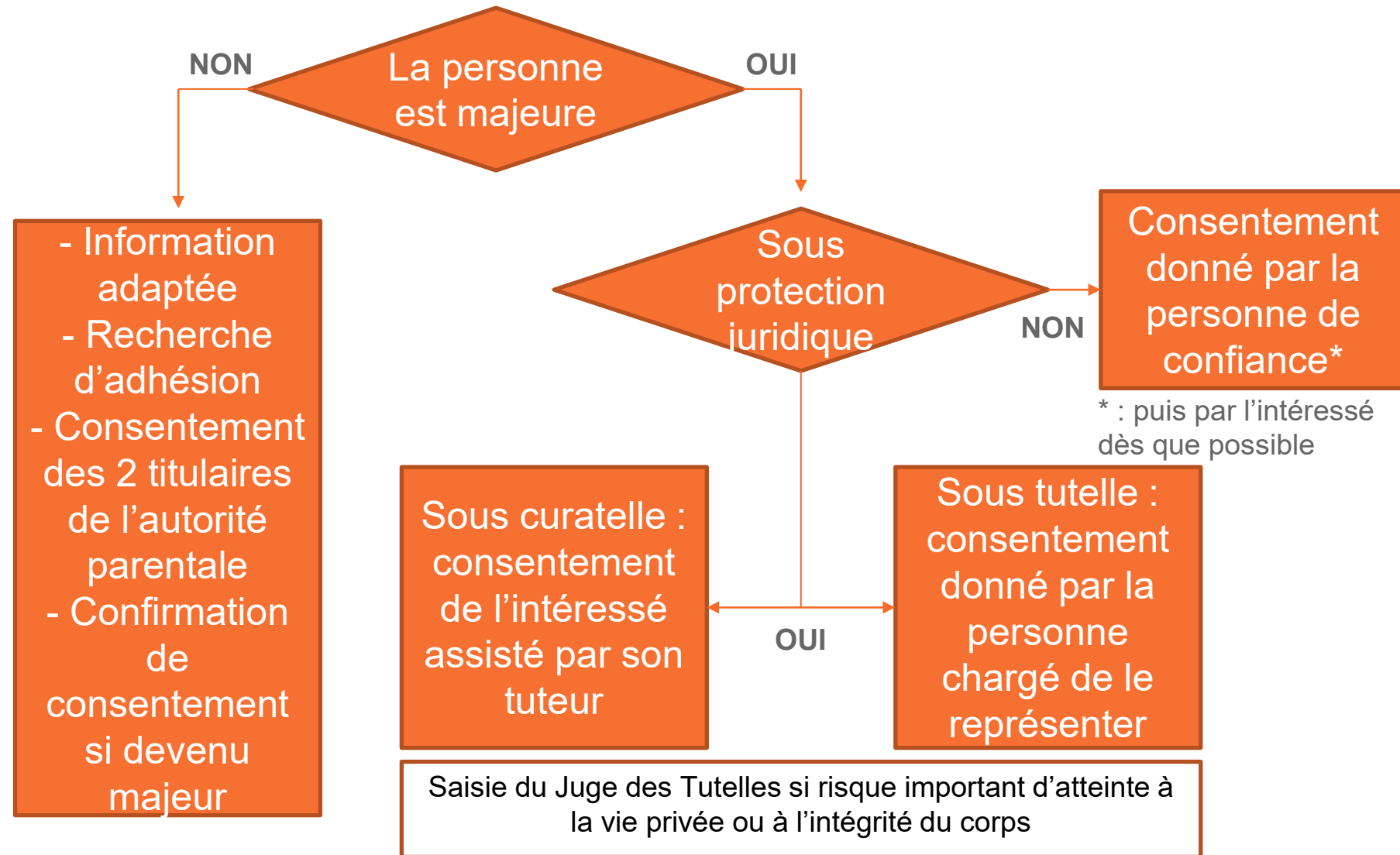
- **Respect du consentement**
  - Art 16-10 du Code Civil : exige un consentement exprès mentionnant la finalité de l'examen, révocable
  - Art L1131-1-1 du CSP : « l'examen des caractéristiques génétiques à des fins de recherche scientifique peut être réalisé à partir d'éléments du corps de cette personne prélevés à d'autres fins lorsque cette personne, dûment informée (...), n'a pas exprimé son opposition »



Cas des personnes ne pouvant exprimer leur consentement

## II. Apports de la loi et considérations éthiques

- Respect du consentement dans le cas des personnes ne pouvant exprimer leur consentement :



## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### B) Principes juridiques encadrant le recours aux analyses des caractères génétiques dans le cadre de la recherche

- **Conservation des échantillons biologiques issus du corps humain**
  - Conservation et préparation des échantillons biologiques humains par des organismes déclarés auprès du Ministère chargé de la Recherche et à l'ARS si établissement de santé (art L1243-3 et L1243-4 du CSP)

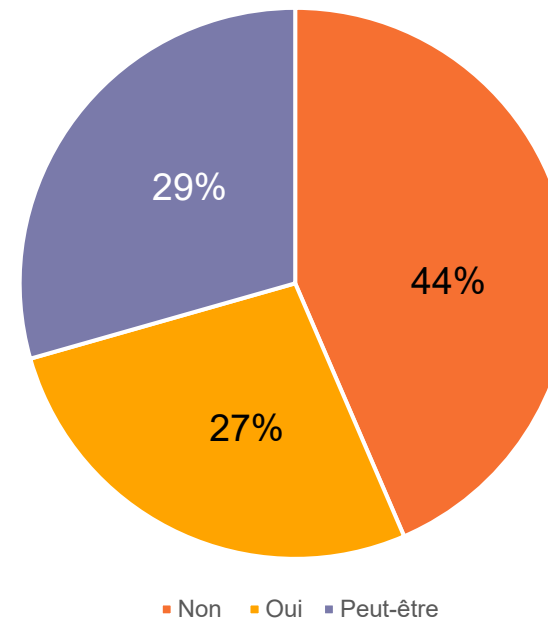


**Pas de notion de temporalité**

## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### C) Enjeux éthiques

*Avez-vous déjà refusé une recherche des caractéristiques génétiques pour des raisons uniquement liées à l'éthique au sein de votre CPP (objet de l'étude) ?*





## II. Apports de la loi et considérations éthiques



## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### C) Enjeux éthiques

#### Concernant les analyses des caractéristiques du génome somatique



- **2 cas de figure :**
  - Inclusion dans un protocole 
  - Etude du polymorphisme sur le métabolisme du médicament 
- **En pratique : autorisé en France**
  - Intérêt pour le patient
  - N'implique pas les proches
  - Peu d'enjeux éthiques



## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### C) Enjeux éthiques



#### Concernant les analyses des caractéristiques du génome constitutionnel

- **2 cas de figure :**
  - Inclusion dans un protocole 
  - Etude du polymorphisme sur le métabolisme du médicament 
- **En pratique : autorisé en France mais soulève des problèmes éthiques**
  - Découvertes incidentes
  - Prévoir un conseil génétique

## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### C) Enjeux éthiques


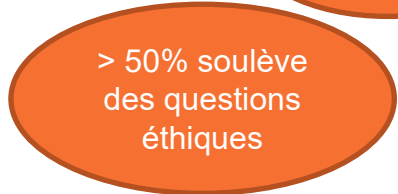
#### Concernant les analyses des biomarqueurs

- **2 cas de figure :**
  - Biomarqueurs ADN circulants 
  - Biomarqueurs ARN circulants 
- **En pratique : autorisé en France mais soulève des problèmes éthiques**
  - Découvertes incidentes
  - Prévoir un conseil génétique
  - Demander la liste des gènes étudiés (biomarqueurs ADN)

## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### C) Enjeux éthiques

#### Concernant les études de génétique du comportement

- **Plusieurs cas de figure :**
  - Gène de la performance sportive 
  - Gène de la paraphilie 
- **En pratique : interdit en France, soulève des questions éthiques**



Interdiction des pratiques eugéniques (Art 16-10 du Code Civil, Art 17 de la Convention d'Oviedo)

Justification médicale : pertinence éthique et scientifique (art L1123-7 du CSP)

Si non respect : 30 ans de réclusion criminelle et 7 500 000€ d'amende (Art 214-1 du Code Pénal)

## II. Apports de la loi et considérations éthiques

### C) Enjeux éthiques

#### Concernant les analyses de prédisposition sur le génome entier

- **Analyses de prédisposition :**
  - > 50% : soulève des questions éthiques
  - ~ 20% : autorisé en France
- **En pratique : autorisé en France si et seulement s'il existe un intérêt pour le patient** (retarder / prévenir l'apparition d'une pathologie)
  - Consultation médicale
  - Conseil génétique adapté
- **Problèmes éthiques soulevés :**
  - Conséquences psychologiques
  - Conséquences pour les apparentés

## Le mot de la fin

- Cadre légal imprécis
- Nécessité d'harmoniser les pratiques en matière d'analyses des caractères génétiques
- Ne pas favoriser l'intérêt du plus grand nombre au détriment de l'individu



Merci pour votre attention

## Place aux questions/réponses

Lien des bonnes pratiques applicables en  
génétique constitutionnelle :

[https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2013-02/regles\\_de\\_bonne\\_pratique\\_en\\_genetique\\_constitutionnelle\\_a\\_des\\_fins\\_medicales.pdf](https://www.has-sante.fr/upload/docs/application/pdf/2013-02/regles_de_bonne_pratique_en_genetique_constitutionnelle_a_des_fins_medicales.pdf)



**CNCP**

