



*Comité international  
de bioéthique (CIB)*

*International Bioethics  
Committee (IBC)*

Distribution : limitée

SHS-503/01/CIB-8/3 (Rev.2)

Paris, 15 mai 2002

Original: anglais

## **Données génétiques humaines : Etude préliminaire du CIB sur leur collecte, traitement, stockage et utilisation**

Rapporteurs:

*Sylvia Rumball and Alexander McCall Smith*

Ce rapport a été révisé sur la base des débats qui ont eu lieu lors de la huitième session du CIB (Paris, 12-14 septembre 2001) et des commentaires écrits envoyés par les membres du CIB. Il a été également révisé sur la base des débats de la première réunion du Groupe de rédaction du CIB (Paris, 11-12 février 2002) et des commentaires écrits envoyés par les membres de ce groupe.

Le but de ce rapport est de faire état des problématiques du thème « Collecte, traitement, stockage et utilisation des données génétiques humaines ». C'est un document par nature préliminaire qui ne devrait pas être regardé comme définitif. Certaines questions méritent d'être davantage développées, comme celles concernant les banques de données, la propriété des données génétiques humaines, les échantillons biologiques identifiés, désidentifiés et anonymes, et l'impact de la finalité (médicale, de recherche, légale) pour laquelle les échantillons ont été collectés. Les principes directeurs eux-mêmes, aussi bien leur ordre que leur nombre, doivent être regardés comme préliminaires.

Comme il en a été décidé à la huitième session, ce Rapport sera utilisé par le Groupe de rédaction du CIB comme document de base pour la rédaction d'un instrument international sur les données génétiques humaines.

## I. INTRODUCTION

1. Chaque révolution scientifique s'accompagne d'une multitude de questions éthiques et sociales. Ce qu'on appelle aujourd'hui la révolution génétique, qui suscite un large débat international sur la façon de concilier les bénéfices indéniables des progrès dans ce domaine avec certaines valeurs humaines fondamentales, ne fait pas exception à la règle.

2. Divers documents internationaux, notamment le Code de Nuremberg, la Déclaration d'Helsinki de l'Association médicale mondiale et les Principes directeurs éthiques internationaux pour la recherche biomédicale impliquant des sujets humains du Conseil pour les organisations internationales de sciences médicales (CIOMS) fournissent des lignes directrices destinées aux chercheurs en ce qui concerne la conduite des recherches utilisant des êtres humains.

3. La *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* de l'UNESCO, adoptée par la Conférence générale de l'UNESCO en 1997 et que l'Assemblée générale des Nations Unies a fait sienne en 1998, constitue une des contributions les plus importantes à ce débat. Ce document, qui a été conçu et élaboré par le Comité international de bioéthique de l'UNESCO (CIB), a fourni une base solide à ce débat en énonçant des propositions fondamentales sur le statut moral du génome humain. Il représente le consensus international sur la manière dont nous devrions traiter notre patrimoine génétique en fixant des limites morales à l'utilisation possible des connaissances génétiques.

4. La *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* s'est avérée constituer un bon document de référence dans un débat complexe et parfois confus. De nombreuses opinions se sont fait entendre et de multiples déclarations sur les questions éthiques ont émané de sources gouvernementales et intergouvernementales. La science elle-même n'a pas éludé ses responsabilités en la matière et des organisations scientifiques du monde entier ont commenté les principes éthiques devant guider l'orientation des efforts scientifiques dans le domaine de la génétique. La *Déclaration sur la science et l'utilisation des connaissances scientifiques*, adoptée par la conférence mondiale de l'UNESCO et de l'ICSU sur la science et que la Conférence générale de l'UNESCO a fait sienne en 1999, joue également un rôle de guide. Un ensemble de recommandations et de réglementations, au contenu et aux points soulignés très largement voisins, s'est ainsi constitué.

5. Le CIB détient une responsabilité spécifique en matière de promotion et d'explication des implications de la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*, ce dont fait état son rapport sur le sujet (*Rapport du Groupe de travail sur le suivi de la Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*, 1999). Ce travail de suivi s'est également poursuivi sous diverses formes. Un Groupe de travail a notamment été établi pour explorer les questions de confidentialité, ce qui a donné lieu à la publication du Rapport du CIB sur la confidentialité et les données génétiques<sup>(1)</sup>.

6. La *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* se trouve parvenir, selon certaines indications, à atteindre le public souhaité et à être prise en considération lors des délibérations nationales, mais l'UNESCO n'en doit pas moins continuer à jouer un rôle dans le débat international sur l'éthique de la génétique. On peut de fait affirmer, au vu des développements rapides de la génétique humaine impliquant la multiplication des banques de données génétiques, des utilisations controversées des données génétiques et de l'intensification de leur utilisation non médicale, qu'il s'agit là d'un rôle plus important que jamais et que l'UNESCO est idéalement à même de le jouer. En encourageant le débat, l'UNESCO peut aider les individus, les institutions et les Etats à transposer l'esprit de la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* dans des domaines de préoccupation plus concrets.

---

1. Ces rapports sont publiés dans les *Actes de la sixième session du CIB* (Rabat, Maroc, 1999) et sont disponibles sur Internet ([www.unesco.org/ethics](http://www.unesco.org/ethics)).

7. Lors de sa réunion en mai 2001, le Comité intergouvernemental de bioéthique (CIGB) de l'UNESCO a recommandé que le CIB, lors de son examen des questions liées aux données génétiques, « distingue entre les différents types de données et continue à explorer la question de la divulgation de l'information génétique à des tiers ».

8. Le Directeur général de l'UNESCO a, en conséquence, identifié la question des données génétiques humaines comme un domaine où le CIB pourrait contribuer à l'élaboration d'un instrument adressé à la communauté internationale et énonçant les principes devant régir le traitement des données génétiques humaines : cette recommandation est inscrite dans le Programme et Budget pour 2002-2003 (31 C/5), qui a été approuvé par la Conférence générale de l'UNESCO en novembre 2001. La forme précise de cet instrument reste encore à établir mais il a été proposé de prévoir une déclaration ayant le même statut que la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*, qui lui soit parallèle et apporte un complément aux principes qu'elle proclame.

9. Ce projet ne concernerait pas certaines des questions éthiques plus larges traitées dans la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*. Il se centrerait sur la question spécifique de la collecte, du traitement, du stockage et de l'utilisation des informations génétiques concernant les individus. C'est un domaine qui peut sembler étroit mais qui soulève des questions de principe majeures. Il constitue également un point central dans le débat plus large sur la protection des données personnelles dans un monde où leur obtention et leur diffusion s'effectuent de plus en plus facilement. Il touche donc à des questions fondamentales de dignité humaine, ainsi qu'aux craintes de nombreuses personnes concernant la protection contre tout abus des circonstances les plus intimes de leur vie qui auront été mises à jour. Cette question revêt donc une importance considérable en matière de droits de l'homme tout en constituant un sujet de préoccupation majeur auprès du public.

10. Dans cette optique, un Groupe de travail du CIB a été constitué et s'est réuni au Siège de l'UNESCO, à Paris, les 14 et 15 juin 2001 pour débattre de la possibilité d'élaborer un premier projet d'instrument (la composition de ce Groupe de travail figure en annexe au présent document). Une large gamme de questions a été passée en revue, allant de la nécessité d'un tel instrument à la tentative d'identifier, de façon préalable, les questions qu'il pourrait comporter.

## II. NECESSITE D'UN INSTRUMENT

11. Il existe de nombreux rapports, recommandations, codes et législations traitant de la question des données génétiques, mais la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* constitue à l'heure actuelle le seul instrument international universel.

12. Au niveau international régional, la *Convention sur les droits de l'homme et la biomédecine* du Conseil de l'Europe, dont plusieurs articles concernent directement ou indirectement l'information génétique, constitue un instrument important. (On travaille actuellement à l'établissement d'un protocole sur la génétique de cette Convention.)

13. A ce niveau international régional, des organisations non gouvernementales ont également publié des déclarations éthiques émanant d'organismes comme l'Association médicale mondiale (*Declaration on the Human Genome Project*, « Déclaration sur le Projet du génome humain », 1992) et le Comité sur les questions éthiques, légales et sociales de l'Organisation HUGO (*Statement on DNA Sampling Control and Access*, « Déclaration sur le contrôle des échantillons d'ADN et leur accès », 1998).

14. Au niveau national, des organismes de financement de recherches, des comités nationaux d'éthique ou des instances professionnelles ont émis des déclarations et des codes. On peut citer à titre d'exemple les déclarations du Conseil pour la science et les technologies du Japon (*Fundamental Principles of Research on the Human Genome*, « Principes

fondamentaux de la recherche sur le génome humain », 2000), l'American College of Medical Genetics (*Statement on Storage and Use of Genetics*, « Déclaration sur le stockage des données et l'utilisation de la génétique », 1995), la Clinical Genetics Society du Royaume-Uni (*Guidelines for DNA Banking*, « Directives pour la constitution de banques d'ADN », 1989) et le Health Research Council de la Nouvelle Zélande (*Ethical Considerations for Research in Human Genetics*, « Considérations éthiques pour la recherche en génétique humaine », 1998). Il existe également des lois nationales sur la protection des données et de la vie privée, visant à protéger ou à assurer, dans une mesure plus ou moins large, la confidentialité des données génétiques humaines.

15. En dépit de l'existence de nombreuses déclarations, principes directeurs et codes traitant de la question des données génétiques, l'évolution des conditions de la recherche génétique appelle largement à l'établissement d'un instrument international universel. Cette évolution concerne l'implication croissante du secteur privé, l'augmentation rapide du nombre des bases de données génétiques, la nature controversée de certaines utilisations envisagées et le caractère international de la recherche génétique, ce dernier facteur introduisant une possibilité de variation des normes appliquées à la recherche ainsi que des cadres réglementaires. Des chercheurs peuvent en particulier vouloir se procurer des données génétiques brutes auprès de personnes vivant dans des pays manquant d'un niveau adéquat de protection de ces données. La nécessité de reconnaître les droits des populations vulnérables en matière de données génétiques est essentielle et il est probable que les autorités de ces pays accueilleraient favorablement l'établissement d'orientations à l'échelle internationale concernant les normes appropriées de protection. L'UNESCO, par son statut reconnu de protecteur du patrimoine culturel et intellectuel, est mieux placée pour fournir ces orientations que la plupart des autres instances.

### **III. DEFINITION DES DONNEES GENETIQUES HUMAINES**

16. Le corps humain est constitué de cellules présentant des caractéristiques similaires. Toute cellule humaine est constituée d'un noyau qui contient 23 paires de chromosomes. Un membre de chaque paire de chromosomes d'un individu vient du père et l'autre de la mère. Chaque chromosome contient l'ADN qui porte des informations génétiques sous une forme codée. L'ensemble de l'ADN contenu dans tous les chromosomes est appelé génome. Les échantillons biologiques sur lesquels l'ADN est généralement prélevé sont le sang, les tissus ou d'autres fluides du corps tels que le sperme. Les échantillons de sang peuvent inclure du sang du cordon ombilical qui est représentatif du fœtus.

17. Un gène est un segment d'ADN qui contient des informations pour la synthèse d'ARN, molécules nécessaires à la fabrication des protéines dans le corps. On pense que le génome humain contient à peu près 30.000 gènes et on sait que chaque cellule du corps humain contient une série complète de gènes. Les gènes sont souvent discontinus et comprennent des régions codantes pour les protéines aussi bien que des régions non codantes. A l'heure actuelle, les fonctions de la plupart des régions non codantes, si toutefois elles en ont une, ne sont pas connues.

18. L'information génétique est codée dans l'ADN sous la forme d'une séquence de nucléotides. Cette information est transmise d'une génération à l'autre, quasiment sans être modifiée. La séquence de nucléotides dans l'ADN peut être déterminée et stockée, par exemple dans une banque de données informatisées.

19. Ainsi, le matériel génétique et l'information génétique (la séquence de nucléotides contenue dans l'ADN) peuvent être séparés et l'information génétique peut être stockée séparément du matériel biologique à partir duquel elle a été déterminée et devenir ainsi disponible pour les recherches ultérieures. A ce titre, l'information génétique acquiert un statut spécifique.

20. Les séquences d'ADN de deux individus sont très similaires, mais elles contiennent un nombre suffisant de différences pour pouvoir distinguer ceux-ci sur la base de leurs séquences d'ADN. Souvent, certaines caractéristiques des séquences d'ADN sont utilisées pour établir plus facilement le profil ADN des individus. Une de ces caractéristiques est que les segments d'ADN, en particulier les segments non codants, contiennent de courtes séquences de nucléotides qui sont répétées un grand nombre de fois au hasard. Le nombre de répétitions de ces segments d'ADN hautement variables fournit le profil ADN d'un individu. Ce type de profil génétique est communément utilisé dans le cadre d'enquêtes criminelles et dans la médecine médico-légale. Dans certains pays, il existe désormais de vastes banques de données de profils ADN.

21. L'information concernant le nombre et l'état des chromosomes connue sous le terme « caryotype » a également trait à l'identité génétique d'un individu et pourrait être déterminée à partir de l'examen en laboratoire d'un échantillon sanguin. Les anomalies dans la structure des chromosomes ne se transmettent généralement pas entre générations. La description écrite du caryotype constitue dès lors une autre forme de donnée génétique humaine. Les images utilisées pour l'examen en laboratoire de caryotype pourraient également être stockées et avoir besoin elles aussi d'être prises en considération.

22. Ainsi, le terme de données génétiques humaines recouvre les données du caryotype, les séquences d'ADN, les variantes des séquences d'ADN (appelées allèles), telles que les mutations, les polymorphismes portant sur un seul nucléotide, les polymorphismes de séquences en tandem répétées, les polymorphismes d'insertion et/ou de délétion. Comme ce Rapport se concentre sur les questions de la collecte, du traitement, du stockage et de l'utilisation des données génétiques, seront également traitées les questions de collecte, traitement, stockage et utilisation d'échantillons biologiques à partir desquels les données génétiques sont dérivées.

23. Au sens large, le terme données génétiques humaines, appliqué à un individu, peut comprendre toute information concernant le fonctionnement de l'hérédité chez cette personne. On peut obtenir cette information de diverses façons.

- a) *Le recueil de l'histoire familiale établi à partir d'entretiens avec les membres de la famille et de l'analyse des archives médicales fournies par les membres de la famille.*

L'information ainsi obtenue comprend des fiches rédigées où figurent les noms, les dates de naissance, les adresses, les descriptions de phénotypes basées sur l'histoire familiale, les informations concernant les conditions médicales et les interrelations biologiques entre membres de la famille (« *family pedigree* »).

Cette méthode permet de parvenir à des conclusions concernant le génotype d'un individu à partir d'informations recueillies sur la présence de conditions génétiques chez d'autres membres de sa famille. Ces conclusions dépendent naturellement de notre connaissance des schémas d'hérédité et peuvent se limiter à des constatations de possibilités. Toutefois, la déclaration selon laquelle une personne a cinquante pour cent de chance d'avoir une condition génétique particulière du fait de l'existence de ce problème chez un de ses parents constitue néanmoins une information génétique. (Ces déclarations étaient évidemment possibles même avant que n'ait été découverte l'existence des gènes en tant que tels. L'ADN était inconnu à l'époque où Mendel a mis au point son système et on savait seulement que l'hérédité obéissait à des règles. Le fonctionnement précis de ce processus n'a été découvert qu'au XXe siècle.)

- b) *L'observation directe du phénotype d'un individu.*

Pareille information serait consignée par écrit par celui qui observe l'apparence et les caractéristiques de la personne. Elle peut inclure les résultats d'analyses

biochimiques de substances spécifiques dans le sang, les urines ou d'autres fluides ou tissus du corps.

Cette observation peut permettre de parvenir à une conclusion à propos du génotype de cette personne ou de l'état des chromosomes de la personne.

c) *Une analyse des produits des gènes pratiquée en laboratoire.*

Ce type d'analyse détermine la présence ou l'absence de protéines particulières. On peut tirer de cette information des conclusions au sujet de l'état des gènes qui ont servi à coder ces protéines.

Par exemple, l'absence de la protéine dystrophine révèle une dystrophie musculaire de Duchenne et indique par là même une anomalie du gène codant pour cette protéine. L'enregistrement écrit de ces protéines constitue donc un autre type d'information génétique.

24. Une décision s'impose donc sur la nécessité, soit d'inclure toutes les formes d'information génétique citées ci-dessus dans les principes régissant les données génétiques humaines, soit de les limiter aux informations concernant l'ADN et les chromosomes. Les arguments en faveur de ces deux options sont les suivants :

a) *Pour l'inclusion de toutes les formes d'information génétique.*

La logique requiert que tous les régimes soient appliqués également à toutes les formes d'information génétique, quelle que soit la manière dont cette dernière a été obtenue. Il n'existe pas de raison de principe de considérer l'ADN et les chromosomes comme plus importants que toute autre information concernant effectivement l'ADN, bien qu'ayant été obtenue par une autre méthode que le séquençage de l'ADN ou les profils ADN.

L'exclusion de l'information sur l'histoire familiale du champ des recommandations pourrait impliquer que la protection d'un individu contre toute atteinte à la confidentialité auquel il a droit se trouve soumise à la méthode ayant été employée pour l'obtention de cette information. En conséquence, l'évaluation du risque génétique lié à l'histoire familiale pourrait être utilisée de façon discriminatoire par un employeur ou une compagnie d'assurance.

b) *Contre l'inclusion de toutes les formes d'information génétique.*

Les tests d'ADN peuvent révéler une quantité bien plus importante d'informations sur un individu que les méthodes indirectes. La technologie émergente des microprocesseurs pourra permettre d'effectuer des tests simultanément pour plusieurs centaines de séquences, et donc de mettre au jour des informations sur un grand nombre de conditions génétiques. Le séquençage de l'ADN s'avère ainsi bien plus puissant et recèle de bien plus vastes possibilités d'information que l'observation phénotypique ou le recueil de l'histoire familiale.

Le public perçoit également que les résultats des tests d'ADN constituent des questions plus sensibles que l'information sélective et spécialisée obtenue par exemple par le recueil de l'histoire familiale. Le génotype d'un individu est considéré comme révélateur d'une partie de sa singularité. Il tombe donc dans la catégorie de l'information de type particulièrement personnel nécessitant une protection spéciale.

25. Aux fins du présent rapport, nous recommandons l'emploi de la définition large des données génétiques humaines, c'est-à-dire que le terme de « données génétiques humaines »

désigne toutes les formes d'information génétique, sans tenir compte du fait qu'elles aient été obtenues directement ou indirectement. Ceci est conforme à la position adoptée dans le Rapport du CIB sur la confidentialité et les données génétiques.

#### **IV. QUESTIONS GENERALES CONCERNANT LES DONNEES GENETIQUES HUMAINES**

26. Les données génétiques humaines diffèrent des données médicales générales d'un individu en ceci qu'elles ont une importance directe pour la santé des personnes de même sang, vivantes ou à naître. Les membres vivants de la famille peuvent être ou non au courant de l'obtention de cette information. Ils peuvent être légitimement intéressés par le matériel génétique de leur parent ou par l'information obtenue à partir de tests génétiques. Les partenaires et les conjoints des membres de la famille peuvent aussi être intéressés du fait de préoccupations concernant la santé d'enfants à naître.

27. L'exercice du droit de ne pas connaître le résultat d'un test génétique mérite également d'être pris en considération. Puisque les familles ont un patrimoine génétique commun, il peut s'avérer parfois très difficile de protéger le droit d'une personne de connaître son avenir génétique tout en protégeant simultanément le droit de ne pas savoir d'une personne de son entourage.

28. La propriété de données génétiques humaines requiert un examen plus approfondi. Les données génétiques humaines sont-elles une ressource nationale ou bien doivent-elles être considérées comme propriété de l'individu, du groupe ou de la communauté et comme une ressource avec un potentiel économique ?

#### **V. TRAITEMENT ET STOCKAGE**

29. Le traitement et le stockage des échantillons humains et de l'information génétique ainsi obtenue peut se résumer comme suit :

- a) Les échantillons sont étiquetés lors du prélèvement et sont identifiés, ainsi que les données obtenues, comme appartenant à un individu particulier. L'échantillon peut être détruit ou conservé selon l'accord avec le donneur. La destruction devrait s'effectuer selon une méthode culturellement acceptable.
- b) Les échantillons ne sont pas étiquetés lors du prélèvement.
- c) Les échantillons sont codés lors du prélèvement et l'identité de la personne à laquelle se réfère le code est stocké séparément par rapport aux échantillons et aux données qui en sont obtenues. On parle alors d'échantillons « désidentifiés ». Seules des personnes désignées ont accès au code d'identification. Les échantillons sont détruits selon une procédure culturellement acceptable ou conservés selon l'accord avec le donneur.
- d) Les échantillons sont prélevés anonymement. Il n'y a pas de mise en relation entre le donneur et les données génétiques.

Il est à noter que les donneurs perdent la possibilité de recevoir les résultats de l'examen en cas de « désidentification » ou anonymisation des données génétiques humaines.

Il faut également noter que même si les données ont été désidentifiées ou anonymisées, il est parfois possible de retrouver l'identité du groupe de la personne à partir de ces données. Cette situation doit être examinée car l'identité du groupe pourrait être utilisée à des fins de discrimination ou de stigmatisation.

30. L'accès à l'information génétique dans des banques de données informatisées requiert une attention particulière afin de s'assurer que les personnes non autorisées ne peuvent obtenir d'y avoir accès. La mise en place d'une protection par mot de passe et de procédures pour la protection de l'information lorsqu'on change les ordinateurs et augmente leur puissance, pourraient être envisagées.

31. L'accès aux données génétiques après la mort de la personne à partir de laquelle elles ont été obtenues pose des questions spécifiques. Qui, dans la mesure où quelqu'un y est autorisé, devrait avoir accès à ces données ? De telles données peuvent avoir une importante signification dans le diagnostic et le conseil génétique d'enfants, petits-enfants et autres parents proches. Une autre question en rapport avec ce problème devant être abordée, concerne la collecte des données génétiques après la mort d'une personne, par exemple à partir de matériel exhumé.

32. Le stockage des données obtenues lors d'un dépistage prénatal et l'accès à ces données ont également besoin d'être clarifiés.

33. L'obtention d'un échantillon de cellules du donneur est requise lorsque les données génétiques humaines proviennent d'une analyse directe de l'ADN. La méthode de prélèvement du sang, des sécrétions ou des tissus et leurs conditions de stockage ou de destruction soulèvent d'importantes questions éthiques. Toute déclaration de principe devra donc concerner la manière correcte de traiter les échantillons et les données génétiques humaines obtenues à partir de ceux-ci.

34. Les recherches génétiques menées sur des collections archivées d'échantillons humains, comme par exemple des échantillons de tissus prélevés par le passé dans un but différent, posent un problème épineux. Ces collections historiques peuvent constituer d'importantes ressources pour la recherche sur les maladies humaines, ainsi que l'a montré l'utilisation dans la recherche sur la grippe d'échantillons de tissus de poumons prélevés sur des victimes de l'épidémie de grippe du début du XXe siècle. Des collections plus récentes soulèvent la question des droits des donneurs de tissus pouvant être encore en vie.

35. Le CIB recommande l'inclusion, dans un instrument sur les données génétiques, de dispositions relatives au traitement et au stockage des échantillons à partir desquels les données sont obtenues. Ces dispositions devraient concerner tant les échantillons prélevés à des fins d'analyse génétique que les tissus prélevés à l'origine pour d'autres fins.

## **VI. FINALITES PRESIDENT A LA COLLECTE**

36. Les informations génétiques sont recueillies à des fins diverses, qui ne sont pas nécessairement exclusives l'une de l'autre. On peut les classer, ainsi que nous l'avons fait ci-dessous, comme étant d'ordre médical, social, ou relevant de la recherche et du développement :

### **a) Médicale**

#### **▪ *Tests diagnostiques***

Il s'agit de l'identification de la cause d'une maladie.

#### **▪ *Tests pré-symptomatiques***

Il s'agit de l'identification d'individus en bonne santé pouvant avoir hérité du gène d'une maladie à manifestation tardive, et qui, si tel est le cas, se verront atteints de cette maladie s'ils vivent suffisamment longtemps (par exemple la maladie de Huntington).

#### **▪ *Tests prédictifs/de susceptibilité***



Il s'agit de l'identification d'individus en bonne santé pouvant avoir hérité d'une prédisposition génétique leur faisant encourir un risque plus élevé d'être atteint d'une maladie multifactorielle, comme les maladies coronariennes, l'hypertension ou les maladies monogéniques à pénétration incomplète telles que le cancer du sein dû aux mutations des gènes BRCA1 ou BRCA2 mais qui, néanmoins, peuvent ne jamais développer cette maladie.

▪ *Tests de détection des porteurs*

Il s'agit de l'identification soit de personnes en bonne santé pouvant avoir hérité du gène d'une maladie particulière mais qui n'est pas exprimé chez ces personnes soit de personnes en bonne santé porteuses de réarrangements chromosomiques équilibrés tels que les translocations et dont la descendance court le risque d'être atteinte.

▪ *Test prénatal*

Il s'agit de tests génétiques sur des fœtus qui peuvent être utilisés pour diagnostiquer des maladies ou la probabilité qu'un individu développe une maladie. Il convient de noter que cette information figurera sur le carnet de santé de la personne à laquelle elle appartient et que ceci soulève des interrogations quant à la manière dont cette information devrait être communiquée, et sur l'âge auquel elle devrait l'être.

b) Sociale

- Identification à des fins médico-légales ainsi que d'établissement de liens de parenté entre individus, dont la paternité.
- Etude des aptitudes physiques et psychologiques.
- Identification des risques de santé pour les assureurs et les employeurs.

c) Recherche et développement

- Détermination de la séquence du génome humain ;
- Etudes de populations pour déterminer, par exemple, les relations génétiques entre différents groupes ethniques ou la distribution d'un gène particulier ;
- Détermination de la base génétique d'une maladie ;
- Détermination de la susceptibilité/résistance génétique à une maladie ;
- Localisation des gènes malades sur les chromosomes ;
- Elucidation de l'interaction entre gènes et facteurs environnementaux ;
- Mise au point de nouveaux médicaments ;
- Etude des réactions individuelles aux médicaments.

37. On peut résumer de la façon suivante les raisons d'être des tests et du dépistage à des fins médicales<sup>(2)</sup> :

a) dépister et identifier

- pour traiter,
- pour conseiller ou éduquer,

---

2. Jones D.G. *Selected Legal Issues in Genetic Testing : Guidance from Human Rights*. Pour le Comité consultatif Santé Canada sur les tests génétiques et les maladies à parution tardive 2000.

- pour isoler ou séparer,
  - pour surveiller ou suivre,
  - pour avertir ou protéger des tiers,
  - pour exclure, frapper d'incapacité, transférer, renvoyer.
- b) dépister sans identifier
- pour compter, étudier ou suivre les maladies,
  - pour étudier ou mener des recherches.

## VII. PERSONNES FOURNISSANT LES DONNEES GENETIQUES HUMAINES

38. Les personnes fournissant des échantillons pour des tests génétiques peuvent se grouper de la façon suivante (nous avons également mentionné une indication des besoins de chaque groupe) :

- a) Individus choisis de façon aléatoire :
- (i) information fournie pour une seule finalité,
  - (ii) information fournie en vue d'utilisations multiples.
- b) Individus choisis sur la base de l'incidence/prédisposition/apparition de la maladie.
- c) Personnes choisies comme faisant partie d'un groupe défini selon :
- (i) l'origine ethnique,
  - (ii) l'origine géographique,
  - (iii) les caractéristiques comportementales,
  - (iv) l'âge.

Dans certains pays, ces groupes peuvent comporter des personnes mises en état d'arrestation par la police.

## VIII. PRINCIPES

39. Les principes de fonds sous-tendant les normes à adopter concernant la collecte, le traitement, le stockage et l'utilisation des données génétiques humaines peuvent se déduire des normes actuelles régissant les droits de l'homme. Ce sont :

a) Le respect de la dignité humaine

Il s'agit de la valeur et de l'identité intrinsèques de l'être humain. Ce principe est inclus dans la *Charte des Nations Unies*, dans la *Déclaration universelle des droits de l'homme* et dans les articles 1 et 2 de la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*. La pratique des tests génétiques suscite l'inquiétude de voir éventuellement des personnes considérées comme réduites à leurs simples caractéristiques génétiques. De plus, l'article 4 de la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* affirme que « le génome humain en son état naturel ne peut donner lieu à des gains pécuniaires ».

b) L'autonomie et la liberté

Il ne doit pas être entrepris de tests génétiques sans un consentement libre et éclairé et sans un large débat sur les circonstances autorisant leur pratique en l'absence de ce

consentement. La *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* reconnaît ce principe dans ses articles 5 et 9.

c) La vie privée et la confidentialité

Ce principe est reconnu par les articles 7 et 9 de la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*. Il ne s'agit pas là non plus d'un principe absolu et la justification d'exceptions se doit d'être largement débattue. (se reporter à cet égard au Rapport du CIB sur la confidentialité et les données génétiques).

d) L'égalité et la non discrimination

Le respect de la dignité humaine implique qu'aucun individu ne doive se voir agressé, maltraité ou opprimé du fait d'attitudes fondées sur des préjugés en matière d'état biologique, de race, de religion, de sexe, d'âge, de handicap. L'application de ce principe aux tests génétiques soulève d'importantes questions concernant les bases sur lesquelles les individus sont protégés contre la discrimination génétique. Il est reconnu aux articles 2 et 6 de la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*.

e) La justice et la solidarité

Les multiples aspects de la justice – « répartition », « procédure » et « réparation » – ont des applications directes en matière de tests génétiques. Le concept de répartition s'applique à l'allocation au sein de la société des risques, des avantages et des contraintes des tests génétiques. Ceux-ci vont de l'accès aux services pratiquant ces tests à la constitution d'une charge indue pour les populations et à la répartition des bienfaits et des contraintes des tests génétiques entre les générations et entre les pays. Il est fondamental que les efforts de la recherche promeuvent la santé de manière universelle, et par conséquent englobent les pays en développement. L'article 17 de *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* attire l'attention sur la nécessité pour les Etats de respecter et de promouvoir la pratique de la solidarité. Le concept de réparation renvoie au droit à une juste réparation pour les personnes lésées dans leurs droits ou de toute autre façon du fait d'avoir subi des tests génétiques. Il est reconnu dans l'article 8 de la *Déclaration*. L'aspect procédural se réfère en partie à l'équité des procédures de justice en cas d'allégations de préjudices légaux causés par des tests génétiques. Il soulève également des questions concernant l'aspect signifiant, global et juste des processus de prise de décision en matière de tests génétiques à l'échelon individuel, institutionnel et de la société.

40. Les principes de fonds ne suffisent pas à déterminer des résultats en matière de politiques, surtout lorsqu'ils entrent en conflit les uns les autres. Les conflits qui existent entre le principe de solidarité et le principe de confidentialité liés à une information génétique quand l'intérêt d'autres membres de la famille est en jeu offrent un exemple de cette insuffisance. Certains cas peuvent survenir où la violation du droit à la confidentialité d'un individu se justifie si elle permet d'éviter un risque sérieux pour la vie ou la santé d'un autre. Il est essentiel d'adopter des méthodes claires et des procédures justes pour traiter de ces conflits, délibérer et leur trouver entre eux des compromis. Nos propos précédents permettent d'identifier un certain nombre de valeurs devant sous-tendre ces procédés. Il s'agit :

- a) de la transparence du processus et des procédures,
- b) équité du processus et des procédures,
- c) participation pleine et sérieuse de la société à la prise de décision,
- d) de l'éducation de la société,
- e) du contrôle de qualité (des laboratoires pratiquant les tests génétiques).

L'article 13 de la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* fait état des responsabilités des chercheurs dans la conduite de leurs recherches. Celles-ci réclament rigueur, prudence, honnêteté intellectuelle et intégrité.

- (e) du suivi et de l'évaluation des procédures.

Comme l'affirme l'article 13, il est important que les décideurs publics et privés en matière de politiques scientifiques s'assurent qu'il existe des mécanismes pour garantir que les procédures appropriées sont suivies.

## IX. APPLICATION DE CES PRINCIPES

### 41. Acceptabilité des finalités pour lesquelles les données génétiques humaines sont recueillies

#### Principe directeur premier

- a) *Les données génétiques humaines ne peuvent être recueillies, traitées et stockées qu'en vue des finalités suivantes :*
- *la prestation de soins de santé ;*
  - *la conduite de recherches visant à mieux comprendre le fonctionnement du génome humain ;*
  - *l'identification, conformément aux dispositions du droit national, de personnes suspectées d'être impliquées dans un crime ;*
  - *l'identification dans un contexte de service militaire ou à des fins d'identification des victimes d'accidents ou de catastrophes, ou à toute autre fin d'identification autorisée par la législation nationale et conforme aux principes du droit international des droits de l'homme.*
- b) *Les données génétiques humaines ne peuvent pas être recueillies, traitées et stockées ou communiquées dans un but non conforme aux principes énoncés dans la Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme.*

#### COMMENTAIRE

Ce principe initial stipule que l'établissement et l'utilisation de bases de données génétiques humaines ne devraient s'effectuer qu'à des fins bénéfiques. Il serait ainsi inacceptable de recueillir ou d'utiliser des données génétiques à des fins de poursuite d'un programme de discrimination contre une section particulière de la population. De même, la collecte de données génétiques humaines à des fins de poursuite d'un programme eugénique se verrait interdite par cette disposition.

La recherche sur la génétique du comportement pourrait entrer dans la catégorie des buts de santé énoncés ci-dessus. On pourrait la considérer comme de la recherche sur le fonctionnement du génome humain dans les cas où elle est axée sur la criminologie ou l'évaluation et l'amélioration des capacités ou des compétences intellectuelles dans l'accomplissement des tâches. Le critère d'acceptabilité de ce type de travaux reposerait ainsi sur la présence ou l'absence de relation avec un objectif interdit par la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*.

Les dispositions concernant l'identification soulèvent des questions relativement complexes et sensibles. De nombreux pays sont à ce jour dotés de bases de données d'ADN médico-légales, visant à faire correspondre à des suspects des échantillons d'ADN trouvés sur le lieu d'un crime. Leur efficacité comme méthode de

détermination des coupables est reconnue, mais des inquiétudes se sont exprimées sur les implications de ces mesures en matière de liberté civile. C'est la raison pour laquelle un certain nombre de pays fixent des limites aux circonstances permettant des prélèvements à des fins de test ou de stockage de l'ADN dans des bases de données médico-légales. Le principe énoncé ci-dessus reconnaît également dans sa formulation la différence entre les législations nationales sur la question.

La collecte de données génétiques humaines de particuliers à des fins d'assurance ou d'emploi est controversée et fait l'objet d'une restriction législative dans certains pays. Le principe énoncé ci-dessus interdirait la pratique de tests sur des individus dans cette optique particulière, mais non la communication d'informations concernant des tests génétiques effectués dans un contexte médical. Cette question mérite un examen plus approfondi.

La collecte de données génétiques humaines en vue de soins pour un enfant pas encore né soulève des questions qui méritent d'être étudiées.

42. **Transparence des finalités**

**Principe directeur 2**

*Les personnes responsables de la collecte de données génétiques humaines devraient préciser aux donneurs d'échantillons permettant d'obtenir des données les buts en vue desquels ces données sont recueillies.*

COMMENTAIRE

Ce principe a pour but d'empêcher l'établissement de bases de données sur la foi de fausses allégations concernant leur objectif ou à la suite d'une dissimulation d'intention.

43. **Rôle de l'éducation**

**Principe directeur 3**

*Les personnes prônant la collecte de données génétiques humaines doivent déployer tous les efforts possibles pour informer le public des finalités en vue desquelles ces collectes seraient effectuées et pour l'engager à débattre des questions controversées. Les autorités en matière de santé et les professionnels communiquant avec le public sur des questions de science et de santé devraient, avant de faire adopter de nouvelles procédures, s'efforcer d'obtenir de la part de l'opinion publique un niveau adéquat de compréhension des bienfaits de l'utilisation des données génétiques humaines en matière de prestations de santé et de recherche sur la santé.*

COMMENTAIRE

Il est important que le public atteigne un niveau raisonnable de compréhension en matière de génétique humaine si l'on veut obtenir une meilleure compréhension des objectifs de la recherche en la matière. Ceci vaut particulièrement dans les communautés au sein desquelles le public sera invité à participer à des programmes de recherche à long terme sur des maladies communes. Ces programmes, qui pourraient permettre des avancées importantes dans la compréhension des maladies, requièrent la participation d'un grand nombre d'individus. Une atmosphère de méfiance envers la génétique pourrait les affecter sérieusement. Ce principe fait spécifiquement mention des responsabilités des communicateurs (journalistes et autres). La diffusion de comptes-rendus irresponsables dans des domaines scientifiques peut menacer des recherches légitimes et il est nécessaire de souligner la responsabilité incombant aux journalistes en matière d'équité et d'exactitude.

44. **Consultation et participation du public**

#### **Principe directeur 4**

*Une consultation du public au niveau approprié devrait précéder l'établissement de toute collection de données génétiques humaines. La formulation de politiques concernant l'administration et le contrôle des banques de données devrait prendre en compte l'opinion des organisations et des individus intéressés.*

##### COMMENTAIRE

La nécessité de consulter le public en matière de politique scientifique est largement reconnue, même s'il est difficile de garantir que la consultation s'effectue auprès du public dans un sens plus large plutôt qu'auprès d'une partie réduite de l'opinion intéressée par ces questions. Si la science veut bénéficier de la confiance du public et si l'on veut prévenir les abus, les politiques scientifiques doivent être ouvertes à l'examen du public et prendre en considération l'opinion de ceux dont elles affecteront la vie. Les querelles importantes et persistantes sur le maïs génétiquement modifié fournissent un exemple de la façon dont des décisions secrètes et autocratiques concernant l'intérêt du public peuvent être perçues négativement et se trouver en désaccord avec la vision de l'opinion publique sur la question. Afin d'éviter cette incompréhension, il faudrait procéder à des consultations impliquant un large éventail de groupes d'intérêts de la société civile.

#### **Principe directeur 5**

*Toutes les questions liées à la collecte de données génétiques humaines et toute recherche pouvant être menée sur ces données devraient être soumises à une évaluation éthique indépendante de la même nature que celle qui s'applique à tout autre recherche biomédicale impliquant l'utilisation de sujets humains.*

##### COMMENTAIRE

La disposition concernant la nécessité d'une évaluation éthique indépendante est d'importance. De nombreux pays sont maintenant dotés, au niveau national et local, de comités d'éthique de la recherche visant à examiner dans le détail les projets de recherche impliquant l'utilisation de sujets humains. La collecte d'échantillons biologiques à des fins d'analyse de l'ADN constitue une forme de recherche impliquant des sujets humains et devrait donc être soumise à des contrôles éthiques similaires. Il faudrait souligner que cette évaluation ne devrait pas prendre fin après la collecte des données. L'utilisation ultérieure des données mais aussi des échantillons eux-mêmes, doit être soumise à un examen éthique, comme le sont l'accès aux échantillons et aux données ainsi que leur stockage. Les membres des comités d'éthique devraient être issus d'horizons divers, et compter parmi eux des personnes appartenant à une ou des communautés fournissant les échantillons.

#### 45. **Questions culturelles**

##### **Principe directeur 6**

- (a) *Les tissus humains à partir desquels on obtient des données génétiques, ainsi que ces données elles-mêmes, peuvent constituer l'objet de croyances morales, sociales ou religieuses. Les personnes recueillant des données génétiques humaines au sein de communautés pratiquant ces croyances doivent leur accorder tout le respect qui leur est dû, en s'efforçant de ne rien faire à ces données génétiques ou aux échantillons dont elles proviennent, ni à partir d'eux, qui puisse offenser les personnes auprès desquelles ils ont été recueillis.*

- (b) *Les autorités nationales encourageant la collecte de données génétiques humaines parmi leur population devraient prendre en compte les sensibilités des groupes sociaux, religieux ou ethniques au sein de l'ensemble de la population. Les chercheurs doivent aussi respecter les lois du pays dans lequel ils font leurs recherches, ainsi que les normes selon lesquelles ils travaillent dans leur propre pays.*

#### COMMENTAIRE

Ce principe reconnaît qu'il existe une sensibilité culturelle considérable en matière de tissus humains et de données génétiques. Cette question a fait l'objet d'un large débat dans le contexte de ce que l'on a appelé « la prospection des gènes », une pratique consistant à recueillir des données génétiques chez des populations isolées ou autochtones. Le génome de ces populations a l'attrait pour les chercheurs d'être relativement homogène, ce qui rend possible l'établissement éventuel d'un lien entre une mutation génétique particulière et une caractéristique phénotypique communément observée au sein de la communauté en question (comme l'immunité ou la prédisposition particulière à une maladie).

L'attitude des communautés varie sur ces questions. Certains gouvernements ont encouragé la collecte de données génétiques humaines à des fins de mise à disposition pour des chercheurs étrangers moyennant finances. Le consentement est ici essentiel et nous en traiterons plus loin. Le problème du respect des sensibilités, culturelles ou de tout autre ordre, est néanmoins d'importance et c'est la question que ce principe cherche à prendre en compte.

Le Rapport du CIB sur la bioéthique et les recherches en génétique des populations humaines<sup>(3)</sup> (1995) a traité de ces questions. Le comité d'éthique de HUGO a aussi prêté une attention particulière à cette question, en publiant une déclaration énonçant les responsabilités des personnes se procurant des données génétiques humaines auprès d'autres communautés.

#### 46. **Le conseil**

##### **Principe directeur 7**

- (a) *Les tests génétiques sur un individu à des fins de diagnostic devraient s'accompagner de dispositions appropriées pour l'octroi d'une information pertinente à la fois avant et après que le test génétique ait été pratiqué et aussi pour un soutien dans les cas où les résultats des tests peuvent comporter de graves implications pour les personnes testées ou pour des tiers.*
- (b) *Il faudrait également prendre en considération les méthodes pour s'assurer que les individus auxquels est délivrée l'information génétique sont conscients de la nécessité de faire preuve de prudence dans la transmission de cette information à des membres de la famille susceptible d'être concernés par cette information.*

#### COMMENTAIRE

Il serait irresponsable de procéder à des tests concernant une affection monogénétique grave chez un sujet jeune sans prendre de dispositions pour lui faire connaître les implications de ces examens et sans l'assister pour en supporter les conséquences psychologiques.

Les tests de parenté peuvent également comporter d'importantes conséquences pour les individus et pour les familles, et il serait judicieux de stipuler la présence d'un élément de conseil pour ce type de test.

---

3. Voir les Actes de la troisième session du CIB (Septembre 1995).

47. **Validation et fiabilité**

**Principe directeur 8**

*L'obtention de données génétiques humaines à partir d'échantillons de tissus ne devrait être pratiquée que par des personnes dont l'expertise est établie. Les tests génétiques devraient être correctement validés pour les fins pour lesquelles on entend les utiliser.*

COMMENTAIRE

Il est important de s'assurer que, si des données génétiques humaines sont utilisées à des fins de diagnostic ou d'identification, toute prétention à leur conférer une valeur diagnostique ou d'identification soient justifiée. Ce principe aurait pour effet d'encourager la formulation de normes pour les laboratoires. Il découragerait également l'utilisation de tests fournis directement au public (tests vendus sans ordonnance), à moins que ces derniers ne soient approuvés par les autorités compétentes.

48. **Limitation d'utilisation**

**Principe directeur 9**

*L'analyse génétique d'échantillons devrait se limiter aux fins pour lesquelles l'information est légitimement requise.*

COMMENTAIRE

Ce principe vise à empêcher l'analyse d'échantillons en vue de fins outrepassant celles ayant été initialement acceptées. Une personne qui accepte de subir des tests concernant une maladie ne consent pas nécessairement à le faire pour une autre maladie. De même, des échantillons prélevés à des fins d'identification médico-légale ne devraient pas faire l'objet de tests visant le diagnostic d'une maladie.

49. **Consentement éclairé en matière de tests diagnostiques**

**Principe directeur 10**

(a) *Il ne devra être procédé à aucun test génétique diagnostique pouvant comporter d'importantes implications pour le bien-être, l'état psychologique ou les relations familiales de la personne testée sans que cette personne, ayant été informée de la nature génétique du test et de ses implications, donne son consentement. Le consentement devrait être accordé pour l'examen futur d'échantillons si de nouveaux tests sont recommandés ou deviennent disponibles.*

(b) *Si une personne sur laquelle on veut procéder à des tests est incapable de donner un consentement valable pour des raisons de minorité légale ou d'incapacité mentale, il faudrait obtenir ce consentement auprès de toute personne légalement autorisée à l'accorder au nom du mineur ou de la personne incapable, après prise en compte pleine et entière de l'impact possible présent et futur du test sur la personne testée.*

COMMENTAIRE

Les tests génétiques sont susceptibles de se généraliser au fur et à mesure des avancées en matière d'identification des composantes génétiques des maladies et des progrès de la pharmacogénétique. De nombreux tests révélateurs d'informations génétiques n'auront pas grande importance pour les personnes testées (un test déterminant le groupe sanguin fournit par exemple des informations génétiques dans la mesure où les groupes sanguins se fondent sur des facteurs génétiques.) D'autres tests comporteront au contraire des implications majeures pour les individus et leur famille. Le principe



énoncé ci-dessus stipule les conditions du consentement. Pour des raisons pratiques, il serait irréaliste et inutile de requérir un consentement spécifique pour la composante génétique de tout test effectué, à moins que les conséquences n'en soient suffisamment importantes pour le justifier.

50. **Consentement libre et éclairé pour la recherche**

**Principe directeur 11**

- a) *On ne peut prélever d'échantillon destiné à la recherche sur un individu qu'après que celui-ci ai reçu des explications suffisantes dans un style et une langue appropriés sur :*
- *le but pour lequel il est recueilli ;*
  - *le type d'utilisation qui sera faite de l'échantillon ou de toute information obtenue à partir de celui-ci ; et*
  - *toute autre implication que le prélèvement et l'utilisation ultérieure de l'échantillon peuvent raisonnablement avoir pour la personne qui le fournit.*
- b) *Le consentement devrait se donner par écrit à moins que des raisons culturelles l'en empêchent, auquel cas il faudrait explorer d'autres possibilités de le consigner publiquement.*
- c) *Les donneurs d'échantillons destinés à la recherche ne devraient pas être soumis à de quelconques pressions ou incitations indues visant à obtenir leur consentement. Toute personne refusant d'accorder son consentement ne devrait pas s'en trouver pénalisée, et tous les donneurs potentiels devraient s'en voir donner l'assurance.*
- d) *Les échantillons donnés à des fins de recherche ne devraient pas être disponibles pour d'autres utilisations, telles qu'une utilisation policière, et la législation nationale devrait réfléchir à des solutions pour prévenir un tel emploi.*

COMMENTAIRE

Les conditions d'obtention du consentement dans le contexte de la recherche sont plus strictes. Le renouvellement éventuel du consentement en cas de conduite, sur des échantillons donnés, de nouvelles recherches d'une nature différente de celles pour lesquelles ils ont été originellement prélevés, pose un problème épineux. Un système exigeant l'obtention d'un nouveau consentement s'avèrerait extrêmement lourd et pourrait entraver sérieusement la recherche, ce qui fait qu'on pourrait lui préférer un système de « consentement en bloc » couvrant toutes les formes de recherche médicale future, à condition que le consentement donné en première instance le reconnaisse explicitement. Cette possibilité est envisagée dans la formulation ci-dessus requérant que le « type de recherche » concerné soit spécifié. Il serait naturellement inacceptable sur un plan éthique de mener des recherches à caractère non médical sur des échantillons donnés exclusivement à des fins médicales.

51. **L'obtention d'échantillons destinés à la recherche auprès de personnes incapables de donner leur consentement**

**Principe directeur 12**

*Le consentement à la collecte et à l'utilisation d'un échantillon à prélever à des fins de recherche sur une personne incapable de le donner de façon valable pour des raisons de minorité légale ou d'incapacité mentale, devrait s'obtenir auprès de toute personne autorisée légalement à l'accorder au nom de la personne mineure ou*

*incapable, après prise en compte pleine et entière de l'impact potentiel présent et futur du test sur la personne testée. Ce consentement ne devrait être donné que si les inconvénients pour la personne testée sont négligeables et si la législation nationale autorise la conduite de recherches dans de telles circonstances.*

COMMENTAIRE

La légitimité des recherches sur des mineurs ou des personnes affectées par une incapacité mentale a fait l'objet de débats considérables en matière d'éthique biomédicale. Ce sujet continue à susciter un certain nombre de désaccords, mais l'autorisation de poursuivre ces recherches se défend si a) il n'existe pas d'autre moyen de les mener ; b) elles sont indiscutablement profitables à la communauté et, en particulier, à la catégorie de personnes dont provient le donneur (c'est-à-dire qu'elles sont bénéfiques pour les mineurs ou les personnes affectées de tout trouble dont souffre la personne mentalement incapable) ; et c) le participant n'encourt qu'un risque ou une gêne négligeables.

52. **Retrait du consentement éclairé**

**Principe directeur 13**

*Tout donneur peut demander le retour ou la destruction de ses échantillons ainsi que de toute donnée génétique en provenant, à condition que ces échantillons et ces données aient été stockés de façon identifiable.*

COMMENTAIRE

Ce principe appuie celui selon lequel le sujet peut se retirer à n'importe quel moment de la recherche en cours, qui se retrouve dans les principaux codes concernant l'utilisation de sujets humains dans la recherche. On pourrait éventuellement lui objecter un manque de conformité avec le principe de dons. Une approche alternative consisterait à traiter la fourniture d'un échantillon comme équivalent à un dons, transférant ainsi la propriété et le contrôle pleins et entiers de l'échantillon au chercheur.

L'idée que les individus ne souhaitent pas abandonner leur contrôle sur les informations génétiques les concernant joue dans le sens de la reconnaissance de la prolongation des droits de la personne fournissant l'échantillon. Le chercheur qui possède un contrôle total et ultime sur l'échantillon pourrait en effet en tirer des informations que le « donateur » souhaiterait garder confidentielles.

53. **Confidentialité/Anonymat**

**Principe directeur 14**

*Les donneurs d'échantillons à des fins de test génétique devraient, avant de donner leur consentement, être mis au courant du fait que leurs échantillons et leurs données génétiques seront, soit identifiées, soit codés mais identifiables, soit non identifiables (anonymisées), le sens de chacun de ces termes devant être clairement expliqué.*

COMMENTAIRE

Ce principe reconnaît les différentes formes possibles de stockage d'un échantillon et en prescrit l'explication au donneur. Les questions concernant les données qui peuvent identifier une population méritent d'être approfondies.

54. **Devenir du matériel**

**Principe directeur 15**

*Les donneurs d'échantillons doivent consentir au stockage ou à la destruction de leurs échantillons, de l'ADN qui en a été extrait, et des informations génétiques qui en*

*proviennent. La destruction d'échantillons humains doit s'opérer d'une manière prenant en compte toutes les formes de sensibilité que le donneur peut avoir sur ce processus. En cas de stockage, le donneur doit être informé du lieu où l'échantillon sera stocké. Les tissus ou l'ADN ne devraient pas être exportés sans le consentement du donneur.*

#### COMMENTAIRE

Ce principe a pour but d'empêcher des utilisations ultérieures d'échantillons que le donneur aurait raisonnablement pu refuser. Certaines personnes peuvent en particulier s'opposer fermement à la destruction irréfléchie de tissus, surtout si ces tissus ont été prélevés lors d'une autopsie. L'exportation des échantillons est également un sujet pouvant toucher la sensibilité de certains.

#### 55. **Partage de l'information**

##### **Principe directeur 16**

*Les donneurs d'échantillons devraient, avant d'accorder leur consentement au prélèvement, être informés le cas échéant du fait que les personnes procédant aux recherches n'envisagent pas de leur communiquer de résultat d'examen d'échantillons individuels. Lorsque cela est possible, il est recommandable de communiquer aux donneurs, non seulement aux individus mais aussi aux familles et populations, les résultats d'ensemble des projets de recherche, soit individuellement, soit par le biais de moyens de communication de masse appropriés.*

#### COMMENTAIRE

La question du « retour d'information » aux participants à une recherche est particulièrement difficile. S'il s'agit de projets de recherche modestes, impliquant un nombre relativement restreint de participants, il est souhaitable de communiquer aux participants individuels toute information obtenue qui soit pertinente pour leur santé, à condition, bien évidemment, qu'ils aient indiqué vouloir en avoir connaissance ou, en l'occurrence, qu'on puisse raisonnablement penser qu'ils le souhaitent. Les projets de recherche épidémiologique de grande ampleur ne suivent néanmoins pas cette pratique dans la mesure où elle transformerait l'exercice de la recherche en un dépistage de masse. Or, la mise en place d'un tel dépistage pourrait comporter des implications en matière de budget et de conseil fort différentes et avoir pour effet d'empêcher purement et simplement la conduite de certaines formes de recherche. C'est la raison pour laquelle ce principe pose des limites au devoir d'information.

#### 56. **Echantillons post-mortem**

##### **Principe directeur 17**

*Le prélèvement d'échantillons sur des personnes décédées à des fins d'obtention de données génétiques ne devrait être entrepris que dans les circonstances suivantes :*

- a) l'échantillon est requis à des fins de justice criminelle ou civile et le prélèvement en a été autorisé légalement à ces fins ; ou*
- b) le prélèvement de l'échantillon a été autorisé par le parent le plus proche de la personne décédée et rien ne prouve que cette dernière aurait désapprouvé le but pour lequel l'échantillon est demandé ; ou*
- c) la personne sur laquelle l'échantillon est prélevé est décédée depuis une période si longue qu'il n'existe pas d'éventualité raisonnable d'offenser ses descendants identifiables. Si une communauté contemporaine se considère avec raison liée à des restes humains tombant dans cette catégorie, il faudrait obtenir son consentement avant le prélèvement d'un échantillon.*

## COMMENTAIRE

Il est généralement admis que les morts doivent être traités avec respect, cette dernière notion étant variable selon la culture. L'examen de l'ADN d'un mort constitue potentiellement une atteinte au droit à la vie privée possédé par cette personne durant sa vie. Il existe néanmoins des fins légitimes auxquelles l'examen des morts peut contribuer (il peut s'agir de travaux de recherche ou du diagnostic d'une maladie d'une personne apparentée à un mort). Dans ces circonstances et à moins qu'il ne soit connu que la personne décédée ait eu des objections contre cette procédure, il pourrait y avoir présomption d'intention altruiste et des tests pourraient être autorisés.

Les dispositions concernant les personnes décédées dans un passé lointain reconnaissent que les droits moraux possédés par les morts s'affaiblissent avec le temps. Il existe cependant des communautés manifestant une grande sensibilité envers les restes humains, fussent-ils très anciens, et ce sentiment devrait être respecté.

### 57. Collections historiques ou archivées

#### **Principe directeur 18**

*L'obtention de données génétiques humaines à des fins de recherche médicale à partir de collections historiques de tissus humains devrait s'opérer sans le consentement du donneur de l'échantillon si cet échantillon est anonymisé. Dans le cas d'échantillons non anonymisés, il faudrait obtenir le consentement du donneur à condition que ce dernier puisse raisonnablement être retrouvé.*

## COMMENTAIRE

Les collections historiques de tissus humains revêtent une grande importance pour la recherche médicale. Le fait de les soustraire aux chercheurs entraverait les progrès de la médecine et c'est la raison pour laquelle il ne faudrait pas interdire leur accessibilité. Les cas où il est possible d'identifier le donneur ou de le retrouver sans trop de difficulté se trouveraient conformes à l'approche reconnaissant l'importance du consentement en général. Cependant, cette possibilité s'avère souvent inexistante, auquel cas les échantillons devraient faire l'objet d'une anonymisation avant d'être utilisés sans consentement.

### 58. Droits des enfants

#### **Principe directeur 19**

*Lorsque les donneurs d'échantillons à des fins d'analyse de l'ADN sont des enfants, les chercheurs doivent s'assurer que :*

- a) *les enfants et leurs parents, tuteurs ou personnes les ayant à charge, ont été pleinement informés, et que l'information donnée aux enfants a été présentée sous une forme appropriée à leur âge ;*
- b) *le consentement de l'enfant est obtenu dans le cas où il a la capacité de comprendre la nature, les risques et les conséquences des procédures proposées ;*
- c) *dans le cas où l'enfant ne possède pas cette capacité :*
  - (i) *les parents ou le tuteur légal de l'enfant autorisent la participation de l'enfant ;*
  - (ii) *l'assentiment de l'enfant doit être obtenu ;*
  - (iii) *le refus de l'enfant est respecté ;*

- (iv) *les tests présymptomatiques d'enfants à risque de maladie à apparition tardive comme la maladie de Huntington ne sont pas autorisés même quand les parents ou les tuteurs légaux y consentent ou le demandent.*

COMMENTAIRE

La nature particulièrement vulnérable des enfants nécessite l'intervention de considérations éthiques spéciales lors de l'évaluation de leur participation en matière de collecte de données génétiques. La reconnaissance du fait que les enfants sont des personnes à part entière, ayant des intérêts particuliers, implique qu'il faille accorder une attention particulière à leur information, à l'obtention de leur consentement et à leur droit de refuser leur participation.

59. **Collecte d'échantillons dans d'autres pays**

**Principe directeur 20**

*La collecte d'échantillons dans un pays étranger, notamment quand le(s) chercheur(s) est/sont issu(s) d'un pays développé et quand la collecte a lieu dans un pays en développement, doit seulement être entreprise après une consultation appropriée auprès des populations de ce pays et conformément aux lois en vigueur dans ce pays. Quand des comités d'éthique existent dans le pays où la collecte a lieu, il faut obtenir l'autorisation du comité approprié aussi bien que celle du comité d'éthique existant dans le pays du chercheur. Le pays d'origine des échantillons devrait être obligatoirement mentionné dans toute publication issues de ces recherches.*

COMMENTAIRE

Dans les pays en développement, les individus sont particulièrement exposés au risque d'exploitation dans la collecte des échantillons biologiques pour des tests génétiques. La communauté des chercheurs doit tâcher de s'assurer avec un soin particulier que les droits des individus et des communautés chez lesquels sont prélevés les échantillons sont protégés. Les questions concernant la propriété de l'information et les gains pécuniaires découlant de l'utilisation de cette information doivent être examinées. De plus, l'article 19 de la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* stipule clairement que les pays en développement doivent bénéficier des avancées de la recherche scientifique et technologique.

60. **Collecte d'échantillons de populations autochtones**

**Principe directeur 21**

*La collecte d'échantillons de populations autochtones ne peut être entreprise qu'après consultation appropriée avec ces populations, selon leurs coutumes et protocoles et selon les lois de leur propre pays ainsi que celles du pays du chercheur.*

COMMENTAIRE

Les populations autochtones sont particulièrement vulnérables à l'exploitation dans la collecte d'échantillons génétiques pour des tests génétiques. La communauté des chercheurs doit faire tout particulièrement attention à s'assurer que les droits des individus, familles et communautés fournissant des échantillons, soient protégés. Les questions concernant la propriété de l'information et les rétributions financières pour l'utilisation de l'information doivent être examinées.



United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization  
Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture



*International Bioethics  
Committee (IBC)*

*Comité international  
de bioéthique (CIB)*

Distribution : limitée

**COMPOSITION DU  
GROUPE DE TRAVAIL DU CIB  
SUR LES DONNEES GENETIQUES**

---

## **Président**

**QUESTIAUX (Mme) Nicole** (France)

Présidente de Section honoraire au Conseil d'Etat

Vice-présidente du Comité consultatif national d'éthique des sciences de la vie et de la santé

Ancienne Présidente de la Conférence permanente européenne des comités nationaux d'éthique

Ancien Ministre des affaires sociales

## **Rapporteurs**

**RUMBALL Prof. (Mrs) Sylvia** (Nouvelle-Zélande)

Professeur de chimie

Assistante du Vice-chancelier de l'Université de Massey

Ancien Doyen de la Faculté des sciences de l'Université de Massey

**MCCALL SMITH Prof. (Mr) Alexander** (Royaume-Uni )

Professeur de droit médical

Vice-président de la Commission de génétique humaine du Royaume-Uni

Président du Comité d'éthique du *British Medical Journal*

## **Membres du CIB**

**BERLINGUER Prof. (M.) Giovanni** (Italie)

Professeur en médecine

Président du Comité national de bioéthique

Ancien Député

Ancien Directeur du Département de biologie animale et humaine et du Cours de perfectionnement en bioéthique, Université de Rome

**GALJAARD Prof. (Mr) Hans** (Pays-Bas)

Professeur de génétique humaine

Chef du Département de génétique clinique, Hôpital universitaire de Rotterdam

**IDA Prof. (M.) Ryuichi** (Japon )

Professeur de droit international

Rapporteur du Comité du droit du développement économique régional de

l'Association de droit international

**JEAN (Mme) Michèle** (Canada)

Conseillère en développement de programmes, Faculté des études supérieures de l'Université de Montréal

Ancienne conseillère spéciale du Ministre des Affaires étrangères du Canada auprès de la Commission européenne

Ancien Sous-Ministre de la Santé

**KOSZTOLANYI Dr (Mr) György** (Hongrie)

Professeur et Chef du Département de génétique médicale et de développement infantin de l'Université de Pecs

Vice-président de la Faculté de médecine de l'Université de Pecs

Ancien Président de la Société hongroise de génétique humaine

## **Invités**

**Prof. (M.) André BOUE** (France)

Professeur émérite de génétique médicale de l'Université René Descartes, Paris V  
Membre du Comité consultatif national d'éthique (CCNE)

**Dr (M.) Derek JONES** (Canada)

Juriste

Chargé de cours en droit de la santé et bioéthique à l'Université McGill

Chargé de recherche au Centre de droit privé et comparé de l'Université McGill