



Recherche sur les politiques de *santé*

Bulletin

Nouvelles frontières : la politique de la santé et le génome humain

À l'aube de ce nouveau millénaire a circulé la nouvelle que la séquence d'une grande partie du génome humain avait été établie. Bien qu'on sache depuis longtemps que l'hérédité contribue à la « santé » et à la « maladie », on croyait jusqu'à maintenant que seuls les antécédents médicaux familiaux pouvaient nous apprendre quelque chose. Tout va bientôt changer.

Il reste encore beaucoup à faire pour comprendre à fond les mécanismes moléculaires qui sous-tendent le rôle de l'hérédité dans la genèse de la maladie. La mise au jour de ces mécanismes aura toutefois de vastes répercussions sur la quête de la santé et l'exercice de la médecine. Les incidences au plan du diagnostic, de la médecine préventive et des traitements sont d'une portée considérable. Par exemple :

- La prédiction génétique d'une susceptibilité individuelle générale à d'importantes maladies (c.-à-d. la création d'un profil génétique) fera partie intégrante de la pratique médicale courante dans un proche avenir. De plus, il est probable qu'on élabore des stratégies de prévention et de traitement.
- La multiplication des tests génétiques contribuera à accroître la demande en faveur de mécanismes de réglementation et de contrôle de la qualité et de meilleures polices d'assurance contre la maladie. ►

Dans ce numéro

Génétique et génomique

Grandes questions stratégiques 4

Un profil de l'industrie 13

Avantages potentiels et aspects préoccupants 15

Aspects juridiques 18

Nouvelles notables 24

Faites une croix sur votre calendrier 26

- Il sera maintenant possible d'étudier comment les interactions de la biologie et des milieux naturel et social qui provoquent les maladies.

C'est ainsi que les organisations de la santé des secteurs public et privé auront de plus en plus de défis complexes à relever et d'occasions à saisir. Le présent numéro du *Bulletin de la recherche sur les politiques de santé* examine les questions stratégiques associées à ces nouvelles frontières génétiques et met l'accent sur les répercussions des tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif et sur les investissements dans les nouvelles ressources et la technologie. 🌱

Quelques termes couramment utilisés

À l'instar d'autres domaines d'étude, la génétique et la génomique possèdent leur vocabulaire propre. Voici un aperçu de certains termes couramment utilisés.

ADN (acide désoxyribonucléique) — unité biochimique de l'hérédité et élément constituant de tous les gènes.

Bioinformatique — application des techniques informatiques et statistiques à l'analyse et à la gestion de données biologiques, en particulier à des données génomiques complexes.

Biotechnologie — processus de fabrication de produits à partir d'organismes vivants ou de constituants d'organismes vivants — par opposition à des processus purement chimiques.

Gènes — unités physiques et fonctionnelles de l'hérédité. Ils sont composés de séquences d'ADN et sont situés sur des structures cellulaires appelées chromosomes.

Génétique — étude de l'hérédité et de la variation des caractères héréditaires.

Génome — ensemble du matériel génétique d'un organisme comprenant les chromosomes, les gènes et l'ADN.

Génomique — étude de la structure et de la fonction du génome.

Maladies à déclenchement tardif — maladies génétiques dont les symptômes se manifestent habituellement à l'âge adulte.

Mutations — changements ou altérations à l'intérieur d'un gène qui peuvent être pathogènes ou non.

Protéomique — étude de tout l'ensemble des protéines (le protéome) codées dans le matériel génétique (ADN).

Thérapie génique — opération qui consiste à introduire du matériel génétique nouveau dans un organisme en vue de traiter ou de maîtriser une affection génétique.

Tests génétiques — tests médicaux effectués à partir d'un échantillon de sang ou d'autres tissus d'un sujet afin d'identifier des marqueurs génétiques spécifiques.

Notre mission est d'aider les Canadiens et les Canadiennes à maintenir et à améliorer leur état de santé.

Santé Canada

À propos du Bulletin de recherche sur les politiques de santé

Le *Bulletin de recherche sur les politiques de santé* de Santé Canada sera publié trois fois l'an. Le bulletin s'inscrit dans un programme général de communication axé sur la recherche en politique ayant pour but d'enrichir les connaissances de Santé Canada en matière de politique de santé. Un comité directeur ministériel présidé par Cliff Halliwell, directeur général de la Direction de la recherche appliquée et de l'analyse (DRAA), trace le chemin que prendra le bulletin. La Division de la gestion et de la diffusion de la recherche (DGDR), qui fait partie de la DRAA, coordonne la préparation et la production du bulletin. La DGDR tient à remercier les membres du comité directeur, ainsi que les membres de son personnel, en particulier Nancy Hamilton, directrice-rédactrice en chef et Marilyn Ryan, responsable de la production et de la distribution. Il importe de remercier de façon particulière Phyllis Colvin, directrice, Division des politiques, Direction des politiques, de la planification et des priorités, Direction générale de la politique de la santé et des communications, pour sa précieuse participation à l'élaboration du présent numéro du bulletin. Nous vous invitons à faire part de vos observations à : bulletininfo@hc-sc.gc.ca ou par téléphone (613) 954-8549 ou télécopieur (613) 954-0813.

Vous pouvez accéder à la version électronique du bulletin à l'adresse suivante : <http://www.hc-sc.gc.ca/iacob-dgiac/pnrds/index.html>

Remarque : L'information contenue dans ce numéro est exacte en date du mois d'août 2001.

Bulletin de recherche sur les politiques de santé

Les avis exprimés dans les articles, notamment en ce qui concerne l'interprétation des données, appartiennent aux auteurs et ne peuvent être considérés comme des positions officielles de Santé Canada.

La présente publication est offerte en d'autres formats sur demande.

La reproduction à des fins non commerciales est autorisée à condition que la source soit clairement indiquée.

Publié sous l'autorité du ministre de la Santé.

© Sa Majesté la Reine du Chef du Canada, représentée par le ministre des Travaux publics et des Services gouvernementaux Canada, 2001

ISSN 1496-466 X ISSN 1499-3511 (En ligne)

Révision, conception et mise en page : Allium Consulting Group Inc.

Postes Canada numéro de convention 4006 9608

Si l'envoi ne peut être distribué ou si vous voulez indiquer un changement d'adresse, prière de nous aviser aux coordonnées suivantes :

Santé Canada
2750, chemin Sheffield, baie 1
Ottawa (Ontario) K1B 3V9



Le siècle en un coup d'œil



Les acquis

Le **Projet sur le génome humain** transforme la façon dont nous nous percevons et voyons le monde autour de nous. Voici un aperçu de ce que nous savons jusqu'à présent.

Plus proches qu'on pensait.

- Le génome humain compte environ 30 000 gènes; le génome de la drosophile en regroupe 13 000.
- Il existe une très grande similarité génétique entre les espèces — c'est ainsi que 98,5 pour 100 du génome humain est identique à celui du chimpanzé, par exemple.
- La séquence de l'ADN est presque totalement pareille (99,9 pour 100) chez tous les êtres humains.
- Le degré de variation génétique est presque le même d'une race à l'autre et à l'intérieur d'une même race.

Qu'en est-il des différences?

- Ce n'est pas le nombre de gènes, mais la régulation de l'expression des gènes (c.-à-d. les protéines qui sont produites au gré des circonstances) qui détermine les différences individuelles.
- Le génome humain est peut-être en mesure de coder 300 000 protéines différentes.

Les gènes jouent un rôle dans pratiquement toutes les maladies.

- On peut hériter d'une mutation génétique transmise par ses parents.
- Une mutation génétique peut être acquise pendant la vie d'un individu sans avoir été transmise.
- On peut posséder un patrimoine génétique qui prédispose à certaines maladies.

Quelles sont les bases génétiques de la mortalité?

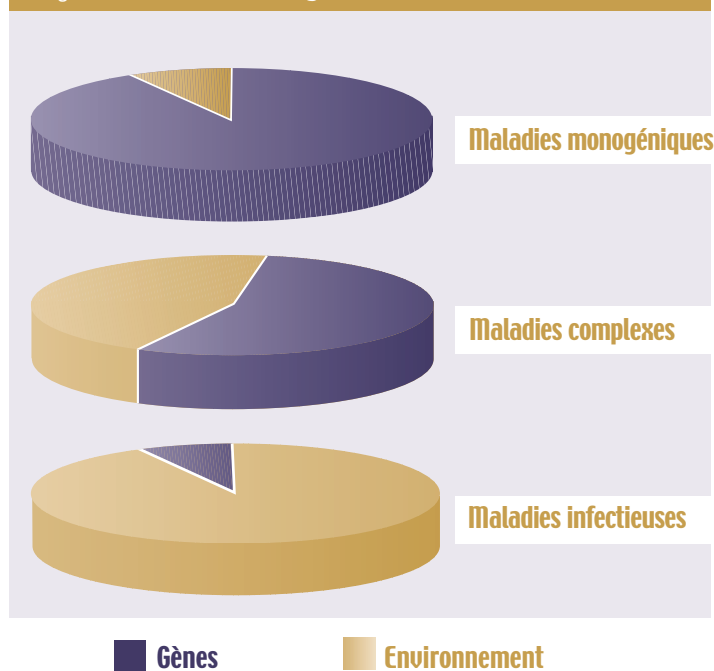
- Les anomalies chromosomiques sont responsables de 0,4 pour 100 de tous les décès.
- Les affections monogéniques sont à l'origine de 2 à 3 pour 100 des décès.

- Les mutations somatiques (mutations acquises au cours de la vie d'un individu) causent 24 pour 100 de tous les décès.
- 65 pour 100 de tous les décès ont une origine multifactorielle.

Dans quelle mesure la génétique et l'environnement influent-ils sur la maladie?

- Comme l'illustre la figure 1, la contribution relative des gènes et de l'environnement varie selon le type de maladie. 🌀

Figure 1 : Influence des gènes et de l'environnement



D'après un exposé du Dr Stephen Scherer, Centre for Applied Genomics, Toronto Hospital for Sick Children, et University of Toronto, présenté lors d'un symposium de Santé Canada en mars 2001.

La génétique et la génomique

Grandes questions stratégiques

L'article qui suit s'inspire d'une entrevue réalisée avec Phyllis Colvin par Nancy Hamilton, rédactrice en chef du Bulletin de recherche sur les politiques de santé. M^{me} Colvin est directrice de la Division de la politique de la santé, Direction des politiques, de la planification et des priorités, Direction générale de la politique de la santé et des communications, Santé Canada. Dans le cadre de son travail, M^{me} Colvin coordonne et parraine les activités du Groupe d'étude d'experts sur les tests génétiques prévus pour les maladies à déclenchement tardif.

Q Quelle importance ce domaine revêt-il pour la recherche et le développement de politiques de santé?

La génétique et, de façon plus générale, la biologie ont toujours joué un rôle essentiel dans l'analyse de la santé. Le Rapport Lalonde de 1974 considérait la biologie comme l'un des quatre domaines de la santé qui déterminent l'état de santé et orientent son évolution. Toutes les principales analyses de la santé effectuées depuis ont mis l'accent sur le rôle de la biologie.

Santé Canada classe la génétique et la biologie parmi une douzaine de « déterminants de la santé » (comme le revenu, la scolarité, l'environnement et les soins de santé) qui contribuent de façon importante à l'état de santé. L'exploration de la génétique comme déterminant de la santé constitue l'une des principales questions qui continueront de faire l'analyse de la santé.

Depuis la mise sur pied du Projet international sur le génome humain en 1990, l'intérêt pour la politique sur la génétique et la biologie comme source potentielle de santé s'est énormément accéléré. La cartographie du génome humain laisse entrevoir la possibilité d'approfondir les liens entre le patrimoine génétique et l'état de santé et, en bout de ligne, de manipuler la biologie pour améliorer les résultats de santé. Mais comme le démontrent les articles

qui suivent, la relation entre les connaissances acquises sur le génome humain et les résultats positifs en santé n'est pas nécessairement directe et immédiate.

Q Pouvez-vous identifier certains enjeux associés aux tests génétiques?

Même avant la génomique, les tests génétiques occupaient une place importante en médecine. Il règne toutefois une grande confusion dans la population en ce qui concerne les tests. On ne comprend pas notamment la différence entre les tests qui permettent de prédire une maladie bien avant que les symptômes se manifestent et les tests qui, au mieux, permettent d'identifier les personnes pouvant être prédisposées ou susceptibles à une maladie donnée, en présence d'autres facteurs de risque. Dans le dernier cas, la prédisposition génétique peut s'avérer une condition nécessaire mais pas insuffisante à l'apparition de la maladie.

Jusqu'à présent, on a surtout eu recours aux tests génétiques dans les cas où un seul gène est en cause. Les situations de ce genre sont nombreuses, mais le nombre réel de personnes touchées est normalement faible. Par conséquent, les tests génétiques ont été limités à des portions relativement faibles de la population. On a cependant mis au point récemment des tests génétiques pour des



affections génétiques multifactorielles, notamment les cancers du sein et du côlon. On prévoit disposer bientôt de tests génétiques pour la plupart des principales catégories de maladies analysées — notamment les cardiopathies, le cancer, le diabète et l'arthrite — ce qui créera des cohortes de personnes « non encore malades ». On ne connaît pas les répercussions physiques et psychologiques à court et à long terme de ces tests chez les individus et les groupes, en particulier vu que ces tests ont en général un faible pouvoir prédictif à un certain niveau — par exemple, s'il faut un facteur environnemental pour déclencher l'apparition de la maladie — et notamment en ce qui concerne le moment de survenue de la maladie. Les analyses révèlent que les gens font une distinction entre les renseignements génétiques et d'autres types de renseignements médicaux, surtout à cause des répercussions pour la famille, la collectivité et entre les générations.

Les personnes qui se soumettent à des tests génétiques sont confrontées à un grand nombre d'incertitudes, s'interrogeant notamment sur l'importance relative des résultats par rapport à d'autres facteurs qui contribuent à leur santé. En outre, les tests génétiques sont souvent effectués sans qu'on porte suffisamment attention au counselling subséquent et à l'accès futur à un traitement curatif. Cela dit, les personnes peuvent avoir recours aux renseignements dérivés des tests génétiques pour prendre des décisions relatives à de nombreux aspects de leur vie, notamment la reproduction, l'emploi, l'épargne et l'assurance. Mais peu importe les incertitudes, les tests génétiques sont une réalité avec laquelle doivent composer de nombreux Canadiens, et leur utilisation devrait croître considérablement sous la poussée de l'offre et de la demande.

Q Pourquoi les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif ont-ils été choisis comme sujet de discussion dans ce domaine?

De nombreuses questions stratégiques sont associées aux tests génétiques. Certaines sont abordées dans la législation proposée sur la reproduction humaine assistée. D'autres rendent compte du fait que les tests génétiques sont utilisés dans les premiers stades du développement — chez les enfants, en médecine prénatale et, plus récemment, au stade embryonnaire. Le présent numéro du Bulletin traite plus particulièrement des tests génétiques de détection des

maladies courantes à déclenchement tardif puisque ce sont celles qui devraient avoir le plus d'impact sur la population dans un proche avenir.

Des tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif sont effectués à des fins diagnostiques et prédictives. L'intérêt pour ce dernier usage ne cesse de croître car l'accès à l'information présymptomatique peut faciliter la prévention, que ce soit du point de vue médical ou du point de vue des changements comportementaux ou

environnementaux. À l'heure actuelle, les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif ne sont généralement accessibles que dans le cas des personnes à risque élevé et ne devraient pas être confondus avec les tests de dépistage de masse. Bien que certains exercent des pressions pour que les tests génétiques fassent partie des méthodes de dépistage de masse, ces tests ne sont normalement envisagés que lorsque l'épidémiologie d'une maladie est bien comprise, qu'il existe des tests de dépistage et de diagnostic adéquats et, surtout, que les patients ont accès à un traitement approprié.

Même si les efforts actuels visant à aller au-delà des tests pour trouver des traitements et des façons de guérir donnent des résultats limités, on investit énormément dans la quête de traitements curatifs en mettant

au point de nouvelles techniques génétiques (voir page 13).

Les tests génétiques sortiront alors probablement du domaine relativement restreint de la biomédecine, pour englober les aspects sanitaires et sociaux liés à de grandes populations et aux profils génétiques. On s'attend à ce qu'ils deviennent de plus en plus pressants du point de vue des politiques, exigeant une attention concertée devant être portée à l'éthique, à la validité clinique, à l'utilité clinique et aux impacts physiques et psychosociaux à long terme. Ceci permettra aux individus, aux collectivités et aux gouvernements de devenir des consommateurs avisés des nouvelles techniques de test. 🌱

O n prévoit disposer bientôt de tests génétiques pour la

plupart des principales catégories

de maladies analysées —

notamment les cardiopathies, le

cancer, le diabète et l'arthrite —

ce qui créera des cohortes de

personnes « non encore malades ».

Les gènes, la santé

et les

tests génétiques

Lori Engler-Todd

Direction de la politique stratégique, Direction générale de la santé de la population et de la santé publique, Santé Canada

Les gènes et la santé

Notre corps est composé de millions de cellules

— cellules cardiaques, cellules de la peau, etc.

À l'intérieur de chaque cellule se trouve le

matériel génétique dont nous avons hérité —

nos gènes. Les gènes sont les unités de l'hérédité

et viennent par paires : l'un hérité de notre mère

et l'autre de notre père. Comme l'a démontré le

Projet sur le génome humain, le corps humain

compte environ 30 000 gènes en tout.

L'information contenue dans les gènes fournit la base du développement d'un bébé et, alliée à d'autres facteurs, joue un rôle important dans le maintien de la santé au cours d'une vie. La majorité des affections courantes, telles que le diabète, les cardiopathies et le cancer, résultent de l'interaction complexe de nombreux gènes et de divers facteurs externes. Par exemple, à l'âge de 60 ans, moins de 5 pour 100 de la population développera une maladie due à un seul gène défectueux, alors qu'environ 60 pour 100 de la population souffrira d'une maladie courante complexe ayant une composante héréditaire.

Les mutations génétiques sont des changements dans le gène

Les gènes sont des jeux d'instructions qui peuvent être comparés à des recettes de cuisine ou à des plans. Si la « recette » d'un gène est modifiée par suite d'une mutation, la recette pourra être réussie ou non, selon la nature du changement opéré. Par exemple, l'ajout d'un oeuf supplémentaire à une pâte à gâteau peut entraîner ou non une différence notable dans le produit final, alors que l'omission de la farine aura à coup sûr un impact appréciable. De même, si un produit génique est absent, présent en trop grande quantité ou bien en quantité insuffisante, ou si le produit est anormal et ne peut exécuter sa fonction, un effet sur la santé ou une pathologie peut en résulter.

Les modifications génétiques qui surviennent dans l'ovule ou le spermatozoïde avant la conception peuvent être transmises à la génération suivante (*mutations germinales*). Toutefois, les changements qui se produisent dans d'autres cellules au cours de notre existence ne sont pas hérités (*mutations somatiques*). Si les changements au niveau du gène ne sont pas réparés naturellement par l'organisme, une maladie peut survenir. Par exemple, la plupart des cancers résultent d'erreurs génétiques qui surviennent avec le temps, entraînant une croissance anarchique des cellules. Seulement environ 5 pour 100 des cancers sont associés à un changement génétique hérité transmis d'une mère ou d'un père à son enfant.

Bon nombre des changements génétiques ne sont pas nocifs et n'entraînent pas de problèmes de santé, alors que d'autres sont

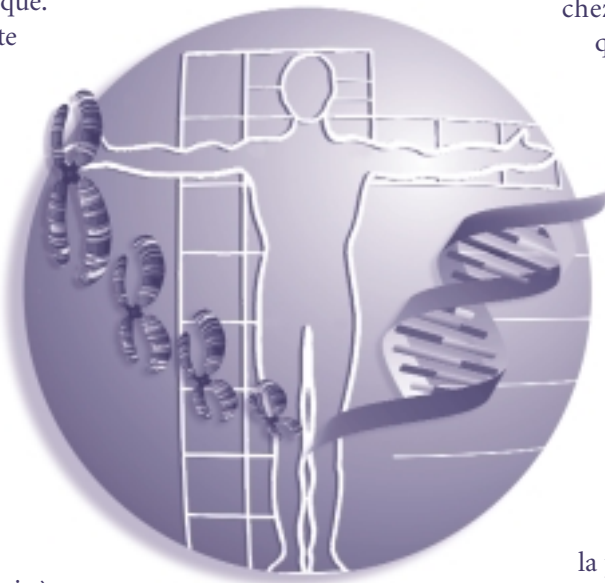
associés à une pathologie. Par exemple, certains changements au niveau d'un gène entraîneront inévitablement une maladie (comme c'est le cas dans la chorée de Huntington), d'autres provoqueront une maladie plus ou moins grave (comme dans la dystrophie myotonique), alors que d'autres entraîneront une augmentation de la susceptibilité ou de la prédisposition à une maladie (comme dans le syndrome de cancer héréditaire).

Tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif

Les maladies à déclenchement tardif sont diagnostiquées à l'âge adulte et n'englobent pas les problèmes de santé présents à la naissance ni ceux qui se manifestent durant l'enfance. Pour effectuer les tests génétiques, on prélève un échantillon et on recherche les changements survenus dans un gène spécifique. Pour reprendre l'analogie de la recette de cuisine, il faut savoir comment lire la recette ou ce que donne la recette afin de savoir si celle-ci a été modifiée. Lorsque des maladies génétiques sont causées par des changements survenus au même endroit dans un gène, les tests peuvent être simples, rapides et peu coûteux. Pour d'autres maladies, cependant, les altérations génétiques peuvent se produire partout dans le gène, être propres à une famille ou être simplement trop difficiles à retracer.

Les tests génétiques peuvent servir à confirmer un diagnostic chez une personne qui présente des symptômes. Ils peuvent également être offerts aux personnes dont l'affection n'a pas été diagnostiquée en clinique et qui n'ont pas de symptômes de cette affection. Il s'agit alors de tests génétiques *prédictifs* ou *présymptomatiques* et ils permettent d'estimer le risque de survenue d'une maladie donnée. Un tel risque peut se situer n'importe où : partant du *risque auquel* est exposée *la population en général* pour atteindre près de 100 pour 100 ou être très faible. *Dans certains cas, les résultats des tests peuvent être non concluants.*

L'utilité clinique mesure les avantages et les risques associés à la détection précoce chez les cas diagnostiqués, de même que les bienfaits généraux qu'en retirent les personnes ayant fait l'objet d'un dépistage. Elle permet d'établir si la maladie ou le décès peut être évité par des mesures prises à partir des résultats obtenus aux tests.



Comme chaque individu est unique, les tests prédictifs ne peuvent nous dire précisément à quel âge les symptômes se manifesteront ou quelle sera la gravité de ces symptômes, le cas échéant. Ces tests peuvent donc avoir des répercussions psychologiques et affectives négatives, en particulier si les sujets nourrissent des attentes irréalistes face aux traitements. La consultation préalable d'un conseiller en génétique peut aider une personne à prendre la décision qui lui convient le mieux, compte tenu des risques et avantages. De plus, en l'absence d'un traitement curatif, de mesures de prévention ou de traitements éprouvés, il est nécessaire d'examiner de plus près l'utilité clinique des tests prédictifs et de susceptibilité pour la population et l'individu.

Utilité clinique

L'utilité clinique mesure les avantages et les risques associés à la détection précoce chez les cas diagnostiqués, de même que les bienfaits généraux qu'en retirent les personnes ayant fait l'objet d'un dépistage. Elle aide à établir si la maladie ou le décès peut être évité par des mesures prises à partir des résultats obtenus aux tests. Il importe de noter que l'utilité des tests génétiques dans le cas des maladies à déclenchement tardif varie selon la maladie et dépend de certaines variables comme le degré de précision de la mesure du risque, l'accès à des stratégies de gestion du risque pour la prévention et le traitement, compte tenu de l'expérience de vie et de la perception du risque de l'individu qui envisage de

subir ces tests. Le glossaire fourni au tableau 1 décrit les paramètres dans le calcul du risque qui sont importants pour déterminer la susceptibilité génétique et la validité clinique.

On ne s'entend ni sur l'utilité ni sur les avantages perçus et les méfaits potentiels des tests génétiques de détection d'une maladie qui peut ne jamais se manifester durant la vie d'un sujet. Toutefois, faute de tests génétiques, on se base sur les antécédents personnels et familiaux pour établir les risques d'un individu issu d'une famille

soupçonnée d'être transmettrice d'une maladie héréditaire. Ces personnes doivent faire des choix importants, notamment décider si elles devraient fonder une famille, subir des interventions médicales ou chirurgicales, modifier leur mode de vie, sans savoir si elles ont hérité de la maladie. Certains individus voudraient subir des tests génétiques pour le savoir alors que d'autres refuseraient.

Tests génétiques de détection des maladies courantes

Comme nous l'avons vu à l'article à la page 4, les tests génétiques sont actuellement offerts au Canada, sur une base non obligatoire, aux individus à risque élevé de souffrir d'une maladie monogénique. Dans l'avenir, les tests génétiques pourront être accessibles pour détecter des maladies courantes ayant une composante héréditaire où interviennent de nombreux gènes différents. L'accès à ces tests, qui sont extrêmement complexes, pourra être facilité dans le cas des gens qui courent un risque moyen de développer une maladie courante. On espère que cette information pourrait servir à élaborer de

Les tests génétiques sont actuellement offerts au Canada, sur une base non obligatoire, aux individus à risque élevé de souffrir d'une maladie monogénique.

nouvelles thérapies ciblées et des évaluations personnalisées du mode de vie et de l'environnement et ainsi aider à améliorer l'état de santé de la population. On craint néanmoins que les entreprises privées, qui détiennent des brevets pour des gènes, puissent surfaire les avantages des tests génétiques, ce qui pourrait faire grimper le coût des soins de santé. 🌐

Références

- Baird PA. Will genetics be used wisely? *ISUMA* 2001; 2(1) (<http://www.isuma.net>).
- Baird PA, Anderson TW, Newcombe HB, Lowry RB. Genetic disorders in children and young adults: a population study. *Am J Hum Genet* 1988; 42 : 677-9.
- Bell J. The new genetics in clinical practice. *BMJ* 1998; 316 : 618-20.
- Collins FS, McKusick VA. Implications of the human genome project for medical science. *JAMA* 285(5) : 540-4.
- Evans PE, Skrynina C, Burke W. The complexities of predictive genetic testing. *BMJ* 2001; 322 : 1052-6.
- Jones KL. *Smith's Recognizable Patterns of Human Malformation*, 5th edition. WB Saunders Company, 1997.
- Offit K. *Clinical Cancer Genetics: Risk Counselling and Management*. Wiley-Liss Inc., 1998.
- Vastag B. Experts wrestle social, ethical implications of human genome research. *JAMA* 285(6) : 721-2.

Tableau 1 : Glossaire

faux négatifs — cas où il existe un risque élevé sous-jacent mais où le résultat au test génétique est négatif

faux positifs — cas où le risque est moyen et où le résultat au test génétique est positif

fiabilité — mesures de l'assurance de la qualité, y compris la formation du personnel, les normes, etc.

sensibilité — capacité d'un test génétique d'identifier ceux qui *ont* une susceptibilité à la maladie (individus susceptibles qui obtiennent un résultat positif)

spécificité — capacité d'un test génétique d'identifier ceux qui *n'ont pas* de susceptibilité à

la maladie (individus qui courent un risque moyen et obtiennent un résultat négatif au test)

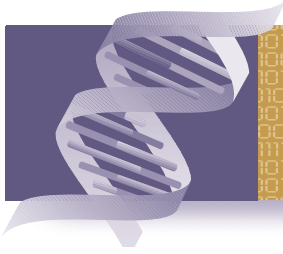
valeur prédictive positive (VPP) — probabilité qu'un individu ayant obtenu un résultat positif au test soit susceptible

validité — sensibilité et spécificité

vrais négatifs — cas où le risque est moyen et où le résultat au test génétique est négatif

vrais positifs — cas où il existe un risque élevé sous-jacent et où le résultat au test génétique est positif

(Tiré de Offit, K., *Clinical Cancer Genetics: Risk Counselling and Management*, Wiley-Liss Inc., 1998.)



L'utilisation des DONNÉES relatives à la santé au Canada

Cette rubrique régulière du Bulletin de recherche sur les politiques de santé met en lumière certaines méthodes couramment utilisées pour analyser les données relatives à la santé. Dans ce numéro, nous examinons le mode de recours aux mesures de « risque » et de « probabilité ».

Risque de cancer du côlon et tests génétiques

Soumis par Ruolz Ariste, Direction de la recherche appliquée et de l'analyse de la Direction générale de l'information, de l'analyse et de la connectivité, Santé Canada, et par Lori Engler-Todd, Direction des politiques stratégiques, Direction générale de la santé de la population et de la santé publique, Santé Canada

Susceptibilité héréditaire au cancer colorectal

La plupart des cancers (de 90 à 95 pour 100) ne sont pas héréditaires. D'après leurs antécédents personnels et familiaux, certaines personnes semblent cependant courir un plus grand risque de souffrir du cancer que les autres membres de la population en général. Citons, à titre d'exemple de syndrome de cancer héréditaire, le cancer colorectal héréditaire sans polypose (HNPCC). Ce syndrome est associé à cinq différents gènes au moins dont un appelé MSH2. Parmi les familles atteintes de ce syndrome qui sont porteuses d'un gène pathologique identifiable, le MSH2 est impliqué dans 50 pour 100 des cas environ. Tous sexes confondus, le cancer colorectal constitue la deuxième cause de décès par cancer au Canada.

Risque et probabilité

Dans le domaine médical, le terme « risque » sert souvent à désigner la probabilité de survenue d'épisodes indésirables — par exemple la probabilité d'un diagnostic de cancer colorectal. Il ne s'agit cependant que d'une dimension du risque. Une approche plus large du risque ne se limite pas à la simple probabilité, mais intègre également les conséquences. Une fois qu'un événement ou qu'un facteur de risque a été identifié, deux conditions doivent être réunies pour qu'il existe un risque pour la santé. L'événement doit avoir une probabilité de se produire et doit comporter certains effets indésirables sur la santé. Le risque (R) renvoie donc à la mesure de la probabilité (P) qu'un événement surviendra au cours d'une période donnée (p. ex. une année ou la vie entière) dans un groupe déterminé, combiné à la gravité des dommages (D) causés à la santé humaine par l'événement, ou $R = P \times D$. C'est ce qu'on appelle le risque *absolu*.

La probabilité que l'ensemble de la population souffre d'un cancer colorectal au cours de la vie est de 6,3 pour 100 chez les hommes et de 5,5 pour 100 chez les femmes (voir figure 1). Ce pourcentage représente la possibilité que le cancer colorectal cause des dommages (pas nécessairement la mort) au cours de la vie entière. Lorsque l'événement est observé, les problèmes de santé résultants peuvent prendre diverses formes, allant de la diminution de la qualité de vie au décès.

Bien qu'on connaisse souvent la probabilité de survenue de l'atteinte suprême (la mort), on ne peut en dire autant pour la diminution de la qualité de vie. Une évaluation adéquate des effets négatifs sur la santé présuppose en outre l'existence d'une valeur de référence pour une qualité de vie idéale. On ne s'entend pas sur cette valeur de référence, ce qui complique la mesure rigoureuse du risque absolu pour la santé humaine associé à une maladie donnée. Sans une bonne mesure du risque absolu, il est difficile, voire impossible, d'effectuer des comparaisons des diverses maladies. À titre d'exemple, si DA représente les dommages moyens anticipés causés par le cancer colorectal, le risque auquel fait face chaque Canadien et Canadienne est de $0,063 \times DA$ et $0,055 \times DA$, respectivement (à supposer que les dommages moyens pour les deux groupes soient les mêmes). La quantité limitée d'information sur les dommages moyens explique pourquoi le terme « risque » est souvent utilisé pour ne signifier que la probabilité, comme nous l'avons déjà mentionné. Dans le reste du présent article, les dommages moyens demeureront constants et identiques pour les deux groupes, ce qui implique que toute variation de la probabilité entraînera la même variation au niveau du risque.

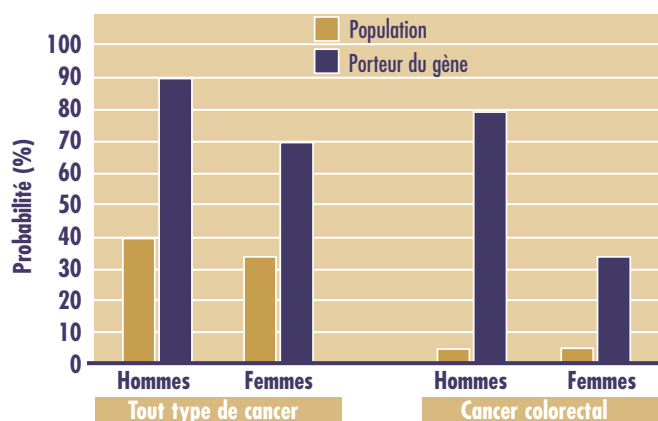
Augmentation du risque pour les familles exposées au syndrome HNPCC

L'utilisation de tests génétiques pour diagnostiquer ou prédire le cancer comme une maladie héréditaire est relativement nouvelle. La probabilité qu'un homme et une femme porteurs d'une mutation du gène MSH2 responsable du HNPCC développent un cancer colorectal est d'environ 80 pour 100 et 35 pour 100, respectivement. Autrement dit, l'augmentation du risque pour la vie entière de souffrir d'un cancer colorectal est de l'ordre de 74 pour 100 chez les hommes et de 30 pour 100 chez les femmes (la différence entre le risque couru par un porteur d'une mutation génétique et celui de la population en général).

Dans l'ensemble de la population canadienne, la probabilité à vie de développer *tout type de cancer* se situe à environ 40 pour 100 pour les hommes et à 30 pour 100 ►

pour les femmes. La probabilité à vie de souffrir d'un cancer chez une personne atteinte d'un HNPCC est d'environ 91 pour 100 chez les hommes et de 69 pour 100 chez les femmes et le cancer peut survenir plus tôt dans la vie que dans la population en général. Ainsi, l'augmentation du risque pour la vie entière de tout type de cancer s'établit à environ 51 pour 100 pour les hommes et à 34 pour 100 pour les femmes qui sont porteurs d'une mutation du gène MSH2.

Figure 1 : Risque de développer un cancer colorectal et d'autres types de cancer dans la population en général et chez les porteurs d'une mutation du gène MSH2



La figure 1 présente la probabilité qu'ont l'ensemble de la population et les porteurs d'une mutation du gène MSH2 de souffrir d'un cancer colorectal et d'une autre forme de cancer.

Détection du cancer colorectal : prédiction et interprétation

L'expression risque accru est étroitement associée au terme *risque relatif* vu que les deux concernent deux groupes de personnes. Le risque relatif est une comparaison statistique de deux groupes. Il s'agit du rapport entre le risque absolu couru par le groupe exposé et celui du groupe non exposé. Le risque relatif sert à déterminer si un facteur de risque particulier ou une maladie est associé à une augmentation, à une diminution ou à un maintien du taux d'incidence de la maladie dans ces groupes. Si on prend l'exemple d'une femme porteuse du gène MSH2 dont le risque absolu de souffrir au cours de sa vie d'un cancer s'élève à 69 pour 100 et d'une femme dans la population canadienne dont le risque absolu à vie d'être atteinte de toute forme de cancer est de 35 pour 100 le risque relatif couru par la porteuse du gène MSH2 est de 1,97 (0,69/0,35). En d'autres termes, la probabilité qu'elle soit victime d'un cancer est environ *deux fois plus élevée* par rapport à une femme dans la population en général. Toutefois, l'utilisation du risque

relatif peut être trompeuse vu qu'un faible risque absolu chez le groupe non exposé peut grossir exagérément le risque obtenu par le groupe exposé, même si le risque absolu de ce dernier demeure très faible.

Comme nous l'avons indiqué dans l'exemple ci-dessus, une femme porteuse d'une mutation du gène MSH2 court un risque de l'ordre de 69 pour 100 de développer toute forme de cancer durant sa vie. Dans la population en général, un plus grand nombre de personnes survivent à un cancer colorectal qu'il n'en meurt. À supposer que les porteurs d'une mutation du gène MSH2 aient des taux de survie comparables à ceux de l'ensemble de la population, la probabilité de décéder des suites de *toute autre cause de décès* demeure plus grande si l'on additionne tous les événements qui peuvent menacer le pronostic vital. Les stratégies de gestion du risque, telles que l'habitude de manger plus de légumes verts à feuilles, moins de graisses et de viandes rouges, l'abandon du tabac et la surveillance du cancer (menant à sa détection précoce), contribuent toutes à réduire le risque de souffrir et de mourir d'un cancer colorectal. D'autres tests génétiques prédictifs, cependant, peuvent ne s'accompagner d'aucune stratégie éprouvée de gestion du risque.

Les tests génétiques donnent lieu à deux types d'erreurs : les *faux positifs* et les *faux négatifs* (voir page 8). Ces deux types d'erreurs sont associés au niveau de signification retenu pour le test, qui est la probabilité que le test détecte par erreur la présence d'une maladie. Il s'agit d'un *compromis* entre ces deux types d'erreurs. Plus un technicien de laboratoire se protège contre des résultats faussement positifs en adoptant un faible niveau de signification, plus la probabilité d'un résultat faussement négatif est élevée. 🌀

Références

Aubert B, Lasserre P, Ariste R. Cadre d'analyse : Les dimensions du risque. Dans : *Le projet de gestion intégrée des risques au CIRANO*. Centre interuniversitaire de recherche en analyse des organisations, décembre 1999.

Froggatt B, Green J, Brassett C, Evans DG, Bishop DT, Kolodner R, Maher ER. A common MSH2 mutation in English and North American HNPCC families. *J Med Genet* February 1999; 36(2) : 97-102.

Gilpin C, Hôpital pour enfants de l'est de l'Ontario, communication personnelle.

Santé Canada, Cadre décisionnel de Santé Canada pour la détermination, l'évaluation et la gestion des risques pour la santé, 1^{er} août 2000.

Statistiques canadiennes sur le cancer 2001 (<http://www.cancer.ca>).

santé de la population et de la santé publique

Lynne Belle-Isle

Centre de prévention et de contrôle des maladies chroniques, Direction générale de la santé de la population et de la santé publique, Santé Canada

Introduction

Les tests génétiques figurent parmi les innovations de la « révolution génétique » les plus facilement appliquées dans la pratique clinique. Ce n'est que maintenant, cependant, que nous prenons la mesure de l'ampleur de cette activité au Canada et des répercussions de ces tests sur la prise en charge des patients, la prestation des services de santé, la promotion de la santé et la prévention de la maladie. Le présent article communique les résultats d'une enquête récente menée auprès des laboratoires de génétique au Canada et examine les enjeux liés aux tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif sous l'angle de la santé de la population et de la santé publique.

Enquête auprès des laboratoires de génétique

Le Centre de prévention et de contrôle des maladies chroniques de Santé Canada effectuait récemment une enquête auprès des laboratoires de génétique en vue d'évaluer l'importance de tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif au Canada et d'obtenir des renseignements sur les laboratoires qui effectuent ce genre de tests. La plupart des laboratoires étaient situés dans des hôpitaux. Quelques-uns relevaient toutefois d'universités et de centres de recherche. Les laboratoires commerciaux identifiés qui semblaient effectuer des tests génétiques pour les maladies à déclenchement tardif n'ont pas répondu au questionnaire.

Les laboratoires ont fait état de 50 tests génétiques différents pour les maladies à déclenchement tardif. Plus de 18 000 de ces tests ont été réalisés en 1999 (sous-estimation car seulement 72 pour 100 des laboratoires identifiés ont répondu). La plupart des tests couramment signalés concernaient des variantes génétiques associées à la thrombophilie (tendance à produire des caillots sanguins), à l'hémochromatose héréditaire (maladie qui entraîne une accumulation excessive de fer dans l'organisme) et aux cancers du sein et de l'ovaire.

Selon des données préliminaires, de plus en plus de tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif sont effectués au Canada. D'autres tests sont en train d'être mis au point et seront offerts d'ici les cinq prochaines années, en particulier pour le cancer, les maladies de l'appareil circulatoire et les maladies dégénératives du système nerveux.

Incidences sur les activités en santé de la population et en santé publique

Surveillance et évaluation du risque

Plus on découvre de liens entre les facteurs génétiques et la maladie et plus les cliniciens intègrent les tests génétiques dans leur pratique courante, plus le besoin d'activités de surveillance et d'évaluation du risque s'intensifie. La surveillance aide à déterminer la fréquence de variants génétiques de la population, qui prédisposent celle-ci à certaines maladies de même qu'à l'ampleur de la morbidité associée aux facteurs génétiques.

Les activités d'évaluation du risque examinent la contribution des facteurs génétiques de risque aux résultats de maladies par rapport à d'autres facteurs infectieux, chimiques, physiques, sociaux et inhérents au mode de vie. Cette information est essentielle aux activités de prévention et d'intervention. Citons, à titre d'exemple, la découverte d'une augmentation importante du risque de thrombose veineuse chez les consommatrices de contraceptifs oraux porteuses d'une mutation du gène de la prothrombine ou du gène facteur V Leiden. Les tests génétiques peuvent fournir des renseignements utiles pour conseiller les femmes qui souffrent de thrombose sur des méthodes de contraception à employer dans le futur.

Évaluation

En ce qui touche l'évaluation, il importe d'éclaircir deux questions. De prime abord, la validité et l'utilité cliniques des tests génétiques (voir page 7) doivent être évaluées pour déterminer l'exactitude, l'innocuité et l'efficacité d'un test. Comme de plus en plus de tests sont offerts en milieu

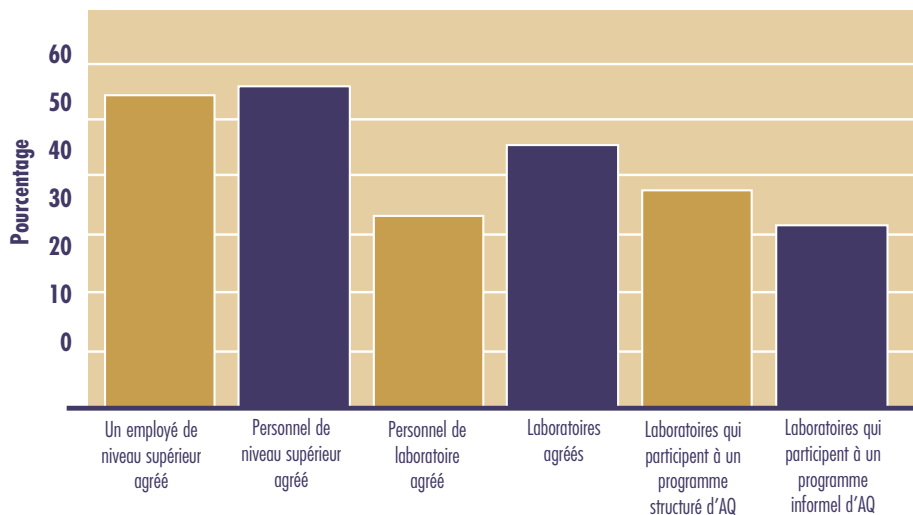
clinique, il faut approfondir les recherches afin d'évaluer l'impact des tests et des services génétiques sur différentes populations.

Deuxièmement, il faut évaluer l'efficacité des mesures de suivi — prophylactiques, chirurgicales, pharmaceutiques ou autres — prises après avoir déterminé qu'une personne court un plus grand risque. Par exemple, il convient de soupeser les effets à long terme d'une mastectomie prophylactique visant à réduire le risque de cancer du sein avec les effets de vivre en sachant que l'on court un risque accru de cancer du sein. De telles évaluations revêtiront encore plus d'importance lorsqu'un plus grand nombre d'options s'offriront aux sous-groupes à haut risque identifiés à l'aide de tests génétiques, ou lorsque des tests commerciaux deviendront accessibles sur une plus grande échelle.

Gestion de la qualité

Il faut établir des normes d'assurance de la qualité pour les tests génétiques. Une enquête auprès de laboratoires canadiens de génétique a révélé que la participation à des programmes d'assurance de la qualité et d'agrément varie grandement d'un laboratoire à l'autre au Canada (voir figure 1). La participation à ces programmes est volontaire au Canada, sauf en Ontario, où les laboratoires sont tenus de participer à des programmes offerts par le Programme de la gestion de la qualité — Services de laboratoire (anciennement le Laboratory Proficiency Testing Program). Le Centre de prévention et de contrôle des maladies chroniques de Santé Canada est en train d'élaborer un système de gestion de la qualité des tests génétiques qui permettra de surveiller les tests génétiques au Canada.

Figure 1 : Participation aux programmes d'agrément et d'assurance de la qualité



Il sera également bon d'examiner la réglementation touchant les tests génétiques. Dans le passé, les tests génétiques ont été classés comme des tests « maison », les laboratoires préparant chacun leur propre version. Ces tests ne tombent pas actuellement sous le coup du Règlement sur les instruments médicaux (RIM). Ce n'est que lorsqu'un test génétique est mis au point pour être distribué sur le marché et vendu au Canada qu'il est assujéti à la *Loi sur les aliments et drogues* (LAD) ou au RMI. Jusqu'à présent, aucune demande n'a été transmise pour l'homologation d'instruments médicaux servant à réaliser des tests génétiques en vertu des textes réglementaires.

Communication et diffusion

Enfin, la communication et la diffusion de renseignements touchant les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif constituent des activités essentielles pour éduquer la population comme les professionnels de la santé. Les professionnels joueront un rôle important dans l'interprétation de l'information relative aux tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif, à la prévention de la maladie et à la promotion de la santé, en particulier lorsque les tests qui introduisent des concepts complexes comme le risque, la probabilité pour la vie entière et les mesures préventives possibles pour réduire le risque. 🌐

Références

Carballo M, évaluateur scientifique, Bureau des matériels médicaux, Programme des produits thérapeutiques, Direction générale des produits de santé et des aliments, Santé Canada, communication personnelle, mai 2001.

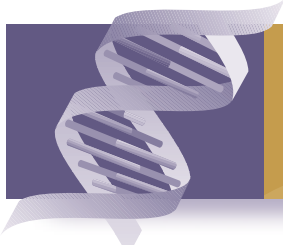
Fink L, Collins F. The Human Genome Project: Evolving Status and Emerging Opportunities for Disease Prevention. Dans : Khoury MJ, Burke W, Thomson EJ (éditeurs). *Genetics and Public Health in the 21st Century: Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease*. New York : Oxford University Press, 2000 : 45-59.

Holtzman NA, Watson MS (éditeurs). *Promoting safe and effective genetic testing in the United States: final report of the Task Force on Genetic Testing, 1997* (http://www.nhgri.nih.gov/ELSI/TFGT_final/).

Martinelli I, Sacchi E, Landi G, Taiolo E, Duca F, Mannucci PM. High Risk of Cerebral-Vein Thrombosis in Carriers of a Prothrombin-Gene Mutation and in Users of Oral Contraceptives. *N Engl J Med* 1998; 338 : 1793-7.

Rivard GE, avocat général, Services judiciaires, Santé Canada, communication personnelle, mai 2001.

Vandenbroucke JP, Koster T, Briët E, Reitsma PH, Bertina RM, Rosendaal FR. Increased risk of venous thrombosis in oral-contraceptive users who are carriers of factor V Leiden mutation. *Lancet* 1994; 344 : 1453-7.



Le SAVIEZ-VOUS

Le saviez-vous est une rubrique régulière du Bulletin de recherche sur les politiques de santé où l'on examine certaines idées fausses concernant des aspects de la recherche et des données en santé. Dans ce numéro, nous passerons en revue l'état d'avancement des techniques génétiques.

Nouvelles ressources et techniques : profil d'une industrie

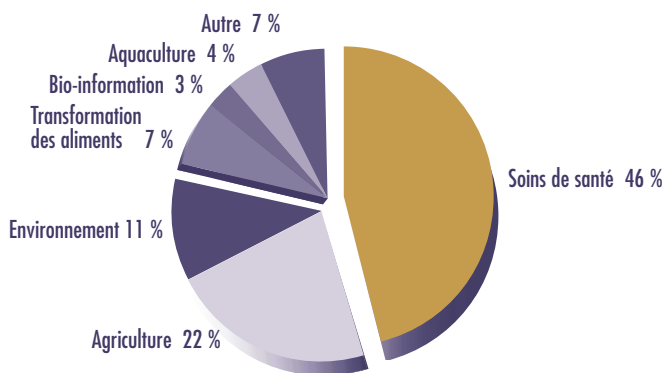
Michael Silverman, Direction des politiques, de la planification et des priorités, Direction générale de la politique de la santé et des communications, Santé Canada

Le séquençage du génome humain a suscité un vif intérêt à l'égard de nouvelles thérapies géniques qui pourraient être mises au point. En fait, de nombreuses personnes croient que ces thérapies seront offertes dans un très proche avenir. Une étude de l'industrie biopharmaceutique canadienne effectuée en 2001 par BioteCanada au nom de Santé Canada nous éclaire un peu sur ces nouvelles techniques.

Répartition des entreprises

Il est vrai que des ressources importantes sont investies en biotechnologie (p. ex. 594 millions de dollars en 1997 et 1998). Selon une enquête menée en 1998 par Statistique Canada, l'industrie canadienne de la biotechnologie comprend un noyau de 282 entreprises, dont 25 pour 100 sont cotées en bourse. Il est intéressant de noter que ces entreprises sont surtout concentrées (près de 50 pour 100) dans le secteur des soins de santé (voir figure 1).

Figure 1 : Répartition des entreprises par secteur



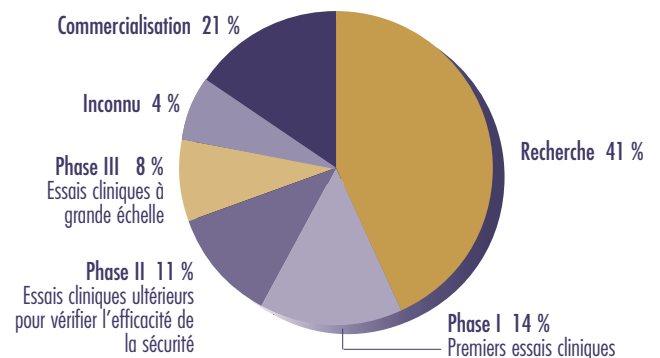
Source : Statistique Canada, Enquête sur les entreprises de biotechnologie, août 1998.

La filière de production

Dans le passé, la recherche s'est surtout intéressée à mettre au point des produits thérapeutiques et des vaccins pour traiter diverses maladies. Toutefois, la recherche en génomique et en protéomique est en train de rejoindre et, dans certains cas, de supplanter des domaines traditionnels de recherche.

Malgré ces progrès rapides, la recherche en génomique et en protéomique n'a pas encore contribué à généraliser l'accès aux nouvelles thérapies géniques. Comme le montre la figure 2, une bonne part des produits du secteur biopharmaceutique (deux tiers) n'en sont encore qu'aux premiers stades de développement, c'est-à-dire la phase deux ou un stade antérieur.

Figure 2 : Stade de développement des produits biopharmaceutiques (totaux)



Il convient également de signaler qu'il existe d'importantes différences dans la vitesse à laquelle les produits franchissent toutes les étapes de la filière de production. Par exemple, plus de 70 pour 100 des produits en cours de développement pour le traitement du cancer en sont aux premiers stades de la recherche, alors qu'un pourcentage important des produits destinés aux diabétiques sont plus avancés.

Disponibilité au niveau commercial

Enfin, à mesure qu'augmentera le nombre de thérapies géniques mises sur le marché, il importera de discuter des demandes de brevets pour ces nouveaux types de produits de santé. La Loi sur les brevets du Canada autorise le brevetage des tests génétiques et d'autres produits génétiques. Si les brevets ne peuvent être accordés pour des substances qui se retrouvent dans la nature, des substances dérivées de la nature peuvent par contre être brevetées. Ainsi, un gène ne peut être breveté que s'il a été isolé de son milieu naturel, purifié et qu'on a démontré son utilité spécifique. La Loi sur les brevets tente ainsi de protéger efficacement les brevets tout en créant des conditions qui permettront à la science et à l'entreprise privée de travailler à l'amélioration des traitements médicaux.

Références

BIOTECANADA. *Domestic Biopharmaceutical Foresight: A Forecast for the Biotechnology Health Care Industry in Canada*. Commandé par la Division de la politique de la santé, Direction générale de la politique de la santé et des communications, Santé Canada, mars 2001.



Tests génétiques prévus pour les maladies à déclenchement tardif

Nous vous présentons ci-dessous des extraits d'une entrevue réalisée avec le juge Jean-Louis Baudouin, actuellement président du Groupe d'étude d'experts sur les tests génétiques prévus pour les maladies à déclenchement tardif. Le juge Baudouin de la Cour d'appel du Québec, a joué un rôle influent dans l'élaboration de politiques qui concilient médecine et droit, ayant occupé dans le passé le poste de président du groupe de discussion fédéral sur la recherche sur les embryons. Ce groupe a préparé une bonne part du terrain en vue de l'élaboration de la politique de Santé Canada relative à la reproduction humaine assistée.

Q *Pouvez-vous nous parler du mandat du Groupe d'étude d'experts et de la façon dont ce groupe est constitué?*

Le Groupe d'étude sur les tests génétiques a un double mandat : faire le point sur la situation actuelle en ce qui concerne les tests génétiques au Canada et, surtout peut-être, fournir à Santé Canada un aperçu général des questions médicales, juridiques, éthiques, sociales, psychologiques et culturelles que soulèvent les tests génétiques. Ce groupe, qui est vraiment multidisciplinaire, compte parmi ses membres des médecins, des scientifiques, des avocats, des éthiciens et d'autres personnes qui s'intéressent à la question.

Q *Quels sont les points à considérer pour déterminer si le système de santé canadien devrait accepter, promouvoir et intégrer les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif?*

De nombreux points doivent être considérés, certains étant purement techniques. La plupart d'entre eux, cependant, concernent la façon de rendre les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif accessibles à la population canadienne et les conditions précises qui s'appliquent. Bien sûr, la qualité et la pertinence de ces tests sont cruciales, tout comme leur accès général. À la suite des derniers progrès et perfectionnements des tests, la communauté scientifique a soulevé un certain nombre de

questions nouvelles qui doivent être prises en considération. L'une des préoccupations du Groupe consiste à empêcher que ces tests ne soient utilisés pour recueillir des renseignements à des fins non médicales ou ne servent indirectement à promouvoir un eugénisme positif ou négatif.

Q *Quels sont les principaux enjeux stratégiques entourant les tests génétiques?*

Bon nombre des questions stratégiques sont directement liées au cadre juridique et éthique dans lequel elles s'insèrent. Par exemple, la question de savoir si des tests pourraient ou non être exigés par des employeurs et des sociétés d'assurance est déjà étudiée de près par plusieurs pays européens. Le Canada doit lui aussi examiner cette question. La protection des renseignements personnels figure également parmi nos préoccupations premières.

Le Groupe d'étude sur les tests génétiques a un double mandat : faire le point sur la situation actuelle en ce qui concerne les tests génétiques au Canada et, surtout peut-être, fournir à Santé Canada un aperçu général des questions médicales, juridiques, éthiques, sociales, psychologiques et culturelles que soulèvent les tests génétiques.

Q *Quelles recherches le Groupe d'étude a-t-il entreprises et comment les résultats serviront-ils à régler certaines questions stratégiques clés?*

Un certain nombre d'importants rapports de recherche préparés par des experts dans les domaines éthique, juridique, scientifique et politique ont grandement facilité les travaux du Groupe. Ces recherches seront fort probablement rendues publiques lorsque la version finale du rapport du Groupe sera déposée d'ici la fin de l'année. 🌐

Avantages potentiels et aspects préoccupants

Professeure adjointe, Université Concordia, est une éthicienne qui enseigne l'éthique sociale et appliquée. Le présent article s'inspire d'un document intitulé « Tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif : Pratiques actuelles en matière de recherche et analyse de l'élaboration de politiques », préparé comme documentation pour la réunion de mai 2000 du Groupe d'étude d'experts sur les tests génétiques prévus pour les maladies à déclenchement tardif, et s'appuie sur les études publiées en Europe et en Amérique du Nord.

Les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif se veulent un outil pour prédire l'apparition d'une maladie bien des années avant sa survenue. Ce type de tests soulève des questions concernant la santé, ainsi que de multiples dilemmes sociaux et éthiques; une réflexion et une analyse très poussées s'imposent donc à bien des niveaux. Voici quelques-unes des questions à examiner :

- Les services liés aux tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif sont-ils déjà en mesure de promouvoir la santé et le bien-être humains?
- Le système de santé canadien devrait-il accepter et promouvoir les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif?

Cet article décrit à la fois les avantages potentiels et les aspects préoccupants des tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif. Il vise à démontrer le caractère ambigu de ces techniques et à souligner la nécessité de mieux éduquer la population, de sensibiliser davantage les décideurs aux valeurs qui façonnent les décisions relatives aux tests génétiques et aux mesures réglementaires visant à régler certains défis spécifiques auxquels fait face le système de soins de santé.

Les avantages potentiels

L'un des aspects les plus remarquables de l'union de la génétique moléculaire et de la médecine humaine est la possibilité de prédire les maladies qui surviendront à plus ou moins brève échéance. Bien que certaines maladies aient depuis longtemps été reconnues comme héréditaires, nous ne faisons que commencer à comprendre *pourquoi* et *comment* une maladie est transmise et à identifier exactement où siège la cause de cette maladie héréditaire. Par exemple, le gène responsable de la chorée de Huntington se trouve sur le chromosome 4. Cette maladie, qui est la première maladie génétique humaine entièrement dominante à avoir été identifiée, est également l'une des premières maladies pour laquelle il existe des tests présymptomatiques. Les percées réalisées par le Projet sur le génome humain et la recherche post-génomique ►



multiplieront le nombre de tests présymptomatiques disponibles pour détecter non seulement les affections monogéniques relativement rares, comme la chorée de Huntington, mais également les affections multifactorielles et polygéniques (dépendant de l'interaction de nombreux gènes) plus courantes, telles que le cancer, le diabète, l'athérosclérose, les maladies cardiovasculaires et les troubles psychiatriques.

S'il n'existe pas de traitement, on peut s'interroger sur les avantages associés aux tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif. Le fait pour une personne d'apprendre qu'elle souffrira à un moment donné de sa vie d'une maladie pourrait cependant l'inciter à surveiller sa santé et, éventuellement, à prendre des mesures de prévention. Les tests peuvent également fournir des renseignements qui pourraient faciliter la prise de décisions concernant le mariage, la fondation d'une famille ou la souscription à une police d'assurance-vie.

Les aspects préoccupants

Les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif soulèvent également un certain nombre d'importantes questions sur les plans médical, social et éthique. Dans l'état actuel de la médecine, il n'existe pas de méthode efficace pour prévenir l'apparition de maladies à déclenchement tardif ou pour les traiter lorsqu'elles surviennent. La présence de *faux positifs* (tests qui révèlent à tort la présence d'une affection génétique) et les *faux négatifs* (tests qui laissent conclure à tort à l'absence d'une affection génétique) posent également problème.

L'intégration prématurée des tests génétiques dans la pratique clinique pourrait en outre être dangereuse. Celle-ci pourrait être motivée par l'appât du gain ou le désir de la population d'avoir accès à d'autres options thérapeutiques. Il est clair que ces facteurs ont joué un rôle dans l'intégration rapide des tests génétiques de détection du cancer du sein aux États-Unis après l'annonce faite en 1995 du rôle joué par une altération du gène BRCA1, indicatrice d'un risque élevé de souffrir de la maladie.

Peur de la discrimination

La société en général craint que les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif puissent servir d'outil de discrimination, les personnes étant stigmatisées pour une maladie qui peut ou non se développer. Ceci est dû, en partie, à un manque général de compréhension des bienfaits et dangers possibles des

tests génétiques. La signification des tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif est généralement mal interprétée parce que certains concepts comme le risque, la probabilité, la sensibilité, la spécificité et la valeur prédictive sont difficiles à comprendre, en particulier dans le contexte de sa santé personnelle.

Il importe aussi de considérer la question du consentement éclairé. L'un des facteurs à considérer à cet égard est la vente directe de tests génétiques au public, qui exacerbe les problèmes existants de contrôle de la qualité, d'exactitude, de confidentialité et de fourniture de renseignements génétiques sans counselling et suivi adéquats. Certains problèmes comme la variabilité des tests génétiques, l'absence de normes pour les tests, l'absence de contrôle de la qualité et d'évaluation de la performance et une pénurie de conseillers en génétique augmentent la probabilité que les résultats des tests génétiques soient mal interprétés ou mal compris.

Le lien perçu entre l'eugénisme et les tests prénatals est aussi remarquable. Bien qu'il y ait de bonnes raisons de procéder à des tests prénatals, on craint également que les tests génétiques prénatals inciteront les parents à rechercher le bébé « parfait », qui ne souffre pas ni ne souffrira dans l'avenir d'une maladie génétique. Autrement dit, si l'objectif est de réduire le nombre de bébés « aux gènes defectueux », on peut se demander en quoi cet objectif diffère-t-il de celui de l'eugénisme.

Vie privée et confidentialité

Les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif suscitent de multiples questions sur le plan éthique. La protection de la vie privée et de la confidentialité concerne directement les personnes asymptomatiques qui obtiennent un résultat positif à un test de détection des maladies à déclenchement tardif. Il convient de signaler

Figure 1 : Avantages potentiels et aspects préoccupants des tests génétiques

Avantages potentiels	Aspects préoccupants
Prédiction de maladies.	Le plus souvent, il n'existe pas de traitement.
Compréhension du <i>pourquoi</i> ou du <i>comment</i> les maladies sont héritées.	Intégration prématurée des tests génétiques dans la pratique clinique.
La découverte des causes premières d'une maladie constitue une étape initiale importante menant au traitement.	Déterminisme biologique et danger de l'eugénisme.
Le fait de savoir qu'on sera atteint d'une maladie aide grandement à planifier l'avenir.	Confidentialité et possibilité de nouvelles formes de discrimination.

trois importants dilemmes qui en découlent : 1) le caractère « intergénérationnel » de la génétique, qui révèle des renseignements non sollicités sur la descendance et les membres de la famille; 2) l'absence de délimitation très nette entre les données médicales et les données non médicales; et 3) l'intérêt que peuvent porter des tiers à l'information génétique recueillie, ce qui soulève le problème bien réel de la discrimination génétique. Selon l'endroit où il réside, un individu ou un membre de la famille peut se voir refuser des avantages sociaux, comme l'éducation, le travail, l'assurance-santé ou l'assurance-vie, parce qu'il semble s'écarter de la « norme » relative au génotype humain.

Répercussions sur le plan des politiques

À la différence de certaines percées médicales qui procurent des avantages immédiats et assez certains, on ne connaît pas toutes les répercussions des tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif. Cette nouvelle technologie comporte-t-elle plus d'avantages que d'inconvénients : la question est loin d'être résolue. Cette ambiguïté aura un impact considérable sur les décisions d'ordre stratégique.

Nécessité d'éduquer la population

Peu importe la direction prise par les politiques de soins de santé par rapport à certains tests génétiques, les Canadiens doivent être en mesure de prendre des décisions éclairées. Les activités d'éducation doivent donc comporter deux volets. D'une part, la population doit comprendre les enjeux associés au fait d'être étiqueté comme « malade » au terme d'un test génétique malgré l'absence de symptômes. D'autre part, il faut sensibiliser davantage les gens aux

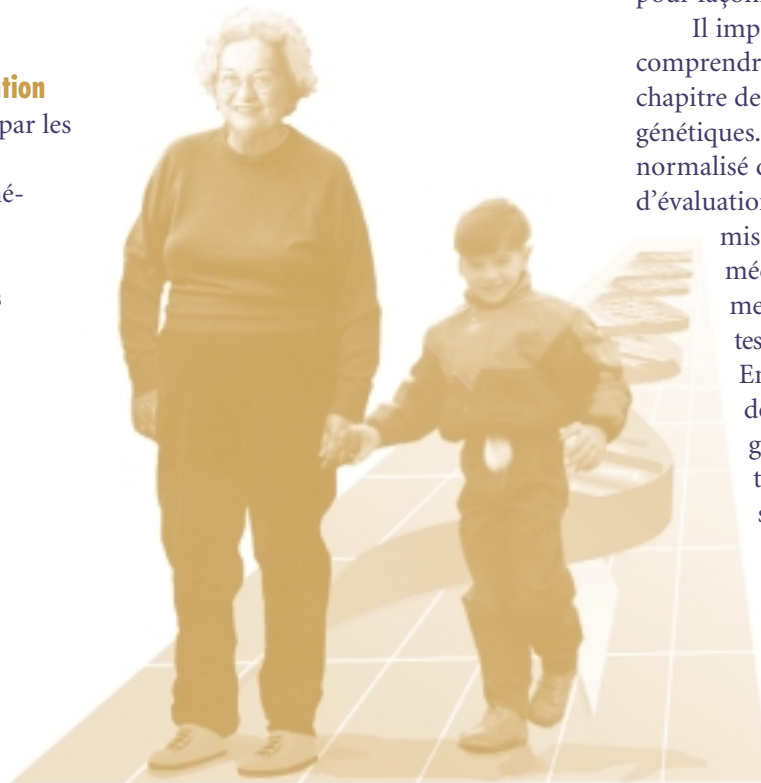
effets psychologiques et sociaux liés au fait de savoir qu'une maladie nous guette alors qu'il n'existe aucun traitement et que cette information peut avoir des conséquences profondes sur les membres de la famille qui n'ont pas voulu subir de test. Comme les tests génétiques sont faciles à exécuter, simples et relativement peu dérangeants, il faut décourager, encore une fois par l'éducation, l'adoption d'une attitude peu critique à l'égard de ces tests. La population doit savoir que les tests génétiques sont loin d'offrir des certitudes. De même, les consommateurs doivent être conscients du conflit d'intérêt possible entre le désir d'obtenir une certitude et la propension des titulaires de brevets à mousser exagérément un test génétique.

Peu importe la direction prise par les politiques de soins de santé par rapport à certains tests génétiques, les Canadiens doivent être en mesure de prendre des décisions éclairées.

Pour un débat public

Des activités d'éducation visant à promouvoir le consentement éclairé doivent être entreprises à un second niveau : celui des politiques. Les décideurs doivent bien comprendre quelles valeurs influent sur les décisions relatives aux tests génétiques. En favorisant un débat public, on aidera à identifier les points de vue conflictuels et les points communs dont pourront s'inspirer les Canadiens pour façonner leur avenir.

Il importe également de mieux comprendre les besoins du Canada au chapitre de la réglementation des tests génétiques. Par exemple, un système normalisé de gestion de la qualité et d'évaluation de la performance doit être mis en place, de même que des mécanismes uniformes de mesure de la convenance d'un test (circonstances et personnes). En outre, tous les Canadiens doivent avoir accès aux tests génétiques lorsque les avantages l'emportent nettement sur les risques. 🌐





Aspects juridiques

des tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif

Leçons tirées des droits de la personne

Résumé d'un document rédigé par Derek J. Jones, chercheur indépendant et chargé de cours en droit de la santé et dans le cadre du Programme de bioéthique de l'Université McGill, et commandé par Santé Canada pour le compte du Groupe d'étude d'experts sur les tests génétiques prévus pour les maladies à déclenchement tardif.

Plusieurs normes en droit touchant les droits de la personne sont applicables au domaine des tests génétiques. Certaines remontent à l'antiquité; d'autres sont décidément modernes.

Dignité humaine

La dignité humaine est un principe fondamental du droit public international de l'après-guerre énoncé dans la Charte des Nations Unies de 1945 et dans la Déclaration universelle des droits de l'homme de 1948. La génétique n'est mentionnée dans aucun de ces documents. Il reste que la Déclaration universelle des droits de l'homme a inspiré la Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme de l'UNESCO en 1997.

Bien que la dignité humaine ne soit pas expressément mentionnée dans la *Charte canadienne des droits et libertés*, la Cour suprême a considéré la dignité humaine comme une valeur sur laquelle se fondent les normes relatives aux droits de la personne.

Vie privée

La *Loi sur la protection des renseignements personnels* adoptée par le Parlement fédéral protège contre l'utilisation de renseignements personnels. Toutefois, la loi n'a pas été conçue dans le but de régler les défis afférents aux tests

génétiques. Des limites similaires ont incité d'autres pays, comme les États-Unis, la Norvège, le Danemark et les Pays-Bas, à adopter de nouvelles lois sur des dispositions légales visant les données génétiques et la vie privée. Le Canada n'a pas encore emboîté le pas. Comme aucun cas relatif aux tests génétiques n'a été tranché par des instances supérieures au Canada, le degré précis de protection des renseignements génétiques personnels conféré par la Charte demeure obscur.

Égalité

La « discrimination génétique » reprend un vieux principe, à savoir que le respect de la dignité humaine s'oppose à toute discrimination fondée sur la biologie, la race, la religion, le sexe, l'âge et la déficience.

Liberté

Les tribunaux canadiens ont reconnu que la protection explicite de la « liberté et de la sécurité de sa personne » dans la Charte canadienne garantit en général le droit d'une personne d'accepter ou de rejeter une intervention médicale gouvernementale. Cela s'apparente au droit général à un consentement éclairé dans la législation sur la santé.

Santé


Les droits humains modernes englobent un droit fondamental à la santé, qui pourrait comprendre :

- un accès raisonnable aux tests génétiques
- la participation à la définition du programme de recherche relatif aux tests génétiques
- une obligation légale d'attendre avant de généraliser l'accès à un test d'avoir la preuve que le test en question n'est pas nocif ni inefficace

Propriété

Affirmant qu'une personne devrait avoir le premier droit de regard sur les renseignements génétiques la concernant, certains individus ont commencé à donner forme au concept de « propriété génétique » comme droit de la personne. En outre, les gènes servant à la détection des maladies à déclenchement tardif sont brevetables et font l'objet de droits exclusifs de propriété en vertu de la loi fédérale sur les brevets.

Normes et valeurs relatives au processus public

L'aspect procédural du droit a grandement contribué à encourager les tests génétiques dans d'autres pays. Le caractère global, la responsabilité, la transparence et la participation des citoyens sont de plus en plus considérés comme des normes fondamentales en rapport avec les droits de la personne. 

Leçons tirées

d'une

étude de cas en Colombie-Britannique

Shahrzad Sedigh, Politiques des programmes, Secrétariat du transfert et planification, Direction générale de la santé des Premières nations et des Inuits, Santé Canada; et Doris Cook, Direction des politiques, de la planification et des priorités, Direction générale de la politique de la santé et des communications, Santé Canada

On a largement le sentiment que la génétique et la génomique peuvent devenir des indicateurs de tendance pour des questions qui suscitent des débats dans d'autres domaines. Par exemple, ce n'est pas un hasard si l'appareil fédéral américain pour l'éthique en recherche a été scruté à la loupe à la suite d'un décès causé par une thérapie génique. À mesure qu'on repousse les frontières de la recherche médicale dans des domaines névralgiques de la vie individuelle, familiale et collective, il devient obligatoire de réfléchir aux répercussions de ce type de recherches sur l'évolution de l'entreprise de recherche et de la société elle-même.

Souvent, les problèmes les plus critiques résultent d'un effet « boule de neige », les circonstances cristallisant avec le temps pour créer un risque pour la santé et la dignité humaines, et même un risque d'ordre juridique. Prenons par exemple l'interface entre les sciences sociales et la biomédecine. De nombreuses sciences sociales (p. ex. démographie, anthropologie, psychologie) peuvent être bien intéressées par les mystères révélés par les marqueurs biochimiques que la génétique et la génomique ont réussi à identifier. Toutefois, les praticiens dans ces domaines peuvent ne pas avoir la formation nécessaire pour comprendre les protocoles de protection qui s'appliquent en biomédecine. Les protocoles eux-mêmes peuvent s'avérer inadéquats.

Un cas récent survenu dans une communauté des Premières nations de la Colombie-Britannique illustre certains de ces effets « boule de neige ».

La population de la communauté présentait des taux élevés de maladie rhumatismale et des experts ont été invités à effectuer une évaluation de la santé comportant un important volet génétique. Les résidents ont consenti au prélèvement d'échantillons de tissus dans l'espoir que les résultats les aideraient à régler leur problème de santé. Des années plus tard, les résultats de la recherche originale ont été jugés non concluants, mais les échantillons de

tissus ont fait la navette entre les universités dans divers pays sans l'autorisation des résidents de la communauté. Cette situation a engendré un sentiment de méfiance de la part de la communauté, notamment parce que certains renseignements qui auraient pu aider les résidents à régler leurs problèmes de santé ne leur ont pas été transmis. De plus, les échantillons, qui renferment d'importants renseignements génétiques, appartiennent maintenant au « patrimoine mondial ».

Il convient de noter que dans bon nombre de cas, les recherches génétiques qui soulèvent le plus de préoccupations comportent un ou plusieurs des éléments suivants : populations vulnérables; expropriation des échantillons; différences culturelles qui augmentent les risques de problèmes de communication; expertise de plusieurs disciplines; délais; commercialisation; commerce/transactions à l'échelle internationale; enquêtes à différents niveaux qui utilisent le patrimoine mondial comme le World Wide Web et les banques d'échantillons. 🌐

De nombreuses sciences sociales (p. ex. démographie, anthropologie, psychologie) peuvent être bien intéressées par les mystères révélés par les marqueurs biochimiques que la génétique et la génomique ont réussi à identifier. Toutefois, les praticiens dans ces domaines peuvent ne pas avoir la formation nécessaire pour comprendre les protocoles de protection qui s'appliquent en biomédecine.

La génétique et la génomique

Une révolution politique mondiale en action

Phyllis Colvin poursuit son entrevue avec Nancy Hamilton en essayant de replacer les questions abordées dans le Bulletin dans le contexte des progrès accomplis à l'échelle internationale dans ce domaine.

Q D'autres pays sont-ils autant interpellés que le Canada par la génétique et la génomique?

Oui, il importe de reconnaître que nous sommes au beau milieu d'un bouleversement technologique à l'échelle planétaire. La révolution génétique, comme la révolution informatique, participent à l'économie du savoir, qui est en train de transformer les rapports économiques dans tous les pays. La révolution génétique est néanmoins spéciale. À la différence d'autres progrès technologiques importants, elle aura un impact direct sur chacun de nous comme êtres sensibles et non uniquement sur le monde qui nous entoure.

Le caractère spécial de la révolution génétique a inspiré la prudence à l'échelle mondiale et nationale. Un nouveau modèle de prise de décisions internationales, représenté par l'accord Clinton-Blair, exige que l'information issue de la cartographie du génome humain demeure dans le domaine public, malgré les retombées financières considérables pour le secteur privé. À l'échelon national, la sensibilité à l'égard des aspects très personnels de la révolution génétique a trouvé écho dans les décisions de l'administration Clinton d'interdire l'administration de tests génétiques à des employés du gouvernement fédéral et de réexaminer l'éthique américaine en recherche à la suite d'un décès résultant d'une thérapie génique. Récemment, l'administration Bush a publié des déclarations visant à renforcer la propriété et le contrôle individuels du patrimoine génétique et d'appuyer, en principe, l'adoption d'une législation sur la protection des renseignements génétiques personnels.

Q Quelles sont les répercussions politiques à long terme de cette révolution scientifique mondiale?

Citons d'abord les efforts déployés pour clarifier en quoi les mesures de protection des droits de la personne adoptées après la Seconde Guerre mondiale s'appliquent au domaine génétique. Le Canada, à l'instar d'autres pays, a participé à l'élaboration de la Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme de l'UNESCO. Cet organisme gère encore un ensemble dynamique de forums internationaux traitant des politiques relatives à la génétique. Plusieurs pays industrialisés ont également adopté des lois ou participent au débat sur les lois régissant la génétique.

Deuxièmement, on s'est intéressé de plus en plus à ce qu'on appelle les « populations fondatrices ». Il s'agit de populations qui, en raison de leur isolement ou de leur manque de mobilité au long de l'histoire, présentent un taux d'affections génétiques plus élevé que les populations ordinaires. Le débat entrepris par le Parlement islandais sur la façon d'exploiter le potentiel génétique offert par sa population, qui a longtemps vécu dans l'isolement, donne un bon exemple du défi à relever sur le plan des politiques. Le Canada compte également des populations fondatrices présentant un intérêt pour les chercheurs en génétique — à Terre-Neuve et au Québec, et parmi les peuples autochtones — et l'on envisage d'adopter une loi pour protéger les populations fondatrices dans au moins une province canadienne.

Troisièmement, la révolution génétique s'accompagnera d'un vaste éventail de nouveaux services et produits dont bon nombre sont vendus sur Internet. Cela pose des défis, car les gens consulteront leur régime de santé pour connaître l'utilité de ces services et produits afin de régler leurs problèmes de santé à court et à long terme. Sur le plan réglementaire, les gouvernements devront investir dans les ressources scientifiques nécessaires pour garantir que ces techniques sont sûres, efficaces et conformes à l'éthique. N'oublions pas le coût de ces nouvelles techniques et la façon dont elles seront utilisées dans le



système de soins de santé. Comme on ignore s'il faut investir massivement dans ces techniques ou si celles-ci peuvent être complétées par des renseignements sur le mode d'expression possible des maladies génétiques, il n'est pas du tout certain qu'on puisse prédire les répercussions sur le système de soins de santé.

Il importe de noter que les tests génétiques n'ont pas habituellement été assujettis à une réglementation fédérale, car on a jugé qu'ils relevaient de la pratique médicale et, partant, de la compétence des provinces, ou encore étaient des méthodes de laboratoire « maison ». Pour le moment, aucun matériel médical permettant d'effectuer des tests génétiques n'a été homologué au Canada vu qu'aucune demande de ce type n'a été reçue. Bien que les autorités du domaine génétique commencent à réclamer une réglementation plus stricte, le *Règlement sur les instruments médicaux* n'englobe habituellement pas les aspects complexes des tests génétiques, comme les connaissances imprécises concernant leurs effets sur la santé et le risque indirect, par opposition au risque direct, de conséquences néfastes pour la santé — en particulier d'atteintes psychologiques.

Enfin, un important débat fait rage dans le domaine de l'assurance et, en fait, dans tous les secteurs de la politique où l'on se sert des sciences actuarielles. Certains croient que le plus important aspect de la révolution génétique réside dans la possibilité qu'elle offre de sonder le futur, ce qui revêt une grande importance pour les assureurs désireux de gérer le risque au sein de différentes populations. Les enjeux politiques du débat dans le domaine de l'assurance et de la science actuarielle s'immiscent dans le débat public général. Les employeurs, en particulier aux États-Unis, ont commencé à utiliser l'information génétique dans leurs décisions relatives à l'emploi afin de réduire le risque en milieu de travail et les coûts à long terme. On réclame maintenant l'adoption d'une législation générale pour contenir ce type d'utilisation. Par extension, il faudra peut-être adopter des mesures pour contrôler bien des aspects de la planification de vie à long terme, notamment l'éducation, les hypothèques et la planification financière.

Q *En quoi cette révolution changera-t-elle notre perception de la santé et des soins de santé? Les gouvernements sont-ils préparés à aborder ces changements?*

La révolution génétique, par définition, est multisectorielle et exigera une réponse multisectorielle. Elle bouleversera de nombreux secteurs de la médecine. Elle transformera en profondeur l'industrie pharmaceutique et l'industrie des matériels médicaux. Elle aura des répercussions sur notre conception d'un bienfait pour la santé, en particulier de l'interaction des déterminants de la santé. Elle influencera la répartition des services de santé publics-privés. De vastes domaines scientifiques seront réinventés avec la création de nouvelles

disciplines comme le diagnostic biologique, la bio-informatique et la protéomique. Cette révolution orientera différemment l'évaluation de la technologie, notamment lorsque les nouvelles techniques seront comparées à d'autres techniques et aux stratégies d'amélioration de la santé. En bout de ligne, l'accent à l'intérieur du paradigme médical sera réorienté, allant de la maladie vers la prédisposition.

Il serait raisonnable de dire qu'aucun gouvernement national n'est bien préparé pour composer avec cette révolution, bien que les États-Unis, la Grande-Bretagne et la Scandinavie aient déployé plus d'efforts sur le plan des politiques que d'autres pays. Nul doute les gouvernements seront-ils obligés d'élaborer de nouveaux mécanismes politiques, incluant l'application de critères scientifiques, médicaux, éthiques et sociaux dans l'élaboration de politiques. On se préoccupera probablement, au premier chef, de la relation entre les nouvelles politiques adoptées dans la foulée de cette révolution et les politiques préalablement établies dans d'autres domaines, tels que la santé de l'enfant, la reproduction humaine assistée, la biotechnologie et la politique générale de réglementation.

Le mandat du gouvernement canadien prévoit des obligations dans un certain nombre de domaines : renforcer la capacité scientifique dans les disciplines émergentes; mettre en place l'infrastructure réglementaire nécessaire en prévision de tout l'éventail de services et de produits qui seront offerts; protéger les populations fondatrices et les populations participant à des recherches génétiques; éduquer les populations les plus susceptibles d'être touchées par cette révolution; et intervenir directement auprès des industries participantes pour orienter leur développement en tenant compte des aspects sanitaires, juridiques et éthiques.

Q *Quelles conclusions peut-on tirer de ce qui s'est passé jusqu'à présent?*

Une importante conclusion à tirer de l'expérience vécue à l'échelle internationale tient au fait qu'aucun secteur n'a, ni ne pourra avoir, le monopole des innovations. On reconnaît aussi que la révolution génétique est une réalité aux dimensions à la fois planétaires et individuelles. Jusqu'à présent, les autorités internationales, entre autres l'UNESCO et les gouvernements de pays industrialisés ont été les principaux gestionnaires de cette technologie. Mais cette situation est appelée à changer, vu que les préoccupations à l'égard des politiques régissant la génétique sont à la base du mouvement en faveur d'une société civile mondiale. Dans les sociétés démocratiques, de fortes pressions s'exercent en faveur d'une prise de décisions transparente, conforme à l'éthique, englobante et éclairée. Si ces demandes ne sont pas respectées, on peut s'attendre à de vigoureuses réactions, particulièrement de la part des défenseurs des droits de la personne. 🌱



Qui fait quoi?

La recherche en génomique et en génétique

En raison des développements rapides qui marquent les domaines de la génétique et de la génomique, le réseau d'intervenants est en pleine évolution. Cet article aide à préciser le tableau en faisant valoir les activités de recherche sur les politiques de Santé Canada dans ce secteur et en les situant dans le contexte élargi des mécanismes de coordination.

Dans le domaine de la santé

Santé Canada

Santé Canada est l'un des sept ministères fédéraux à avoir reçu des crédits importants en 1999 pour renforcer sa capacité de recherche en génétique et en génomique. Voici un bref aperçu des activités de recherche de Santé Canada dans ce domaine, notamment en ce qui concerne les tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif.

Élaboration des politiques relatives aux tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif

- Le Groupe d'étude d'experts sur les tests génétiques prévus pour les maladies à déclenchement tardif est en train de cerner les questions politiques, législatives, scientifiques, cliniques et économiques associées aux tests génétiques (voir page 14).
- Une enquête nationale menée auprès des laboratoires canadiens qui effectuent des tests génétiques vient d'être menée à bien et un système de gestion de la qualité des tests génétiques est en train d'être élaboré (voir page 12).
- Un groupe de travail sur l'éducation de la population et des professionnels relativement aux tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif a été chargé par Santé Canada d'évaluer les besoins de la population et des professionnels relativement à l'information sur les tests génétiques. Jusqu'à présent, le groupe de travail a examiné les besoins d'éducation des dispensateurs de soins de santé et a déterminé les ressources disponibles (p. ex. sites Web interactifs, modules éducatifs sur la prise de décisions, recueil des antécédents familiaux, évaluation du risque, aides à la décision pour les patients à risque et aides pour le counselling génétique).
Le groupe de travail fera connaître ses résultats d'ici mars 2002. Ces derniers seront d'abord examinés puis peut-être diffusés dans la population. Voici quelques-uns

des rapports actuellement disponibles : *Survey on Educational Activities on Genetic Testing for Late Onset Disease: Data Analysis*. Ottawa, Santé Canada, mars 2000. *Principes et leçons utiles pour l'élaboration et la diffusion à l'intention du grand public, des patients et des dispensateurs de soins primaires, de matériel d'information sur le dépistage génétique des maladies se manifestant après l'enfance — survol de la littérature*, Santé Canada, mars 2000. Pour obtenir des exemplaires de ces rapports, communiquer avec : arun_chockalingam@hc-sc.gc.ca

Stratégies de surveillance faisant appel aux techniques génétiques

Santé Canada a, dans le passé, entrepris des activités de surveillance comportant l'identification de marqueurs génétiques de la susceptibilité à des maladies infectieuses, de même que des marqueurs de la prédisposition à des maladies chroniques dans des populations ciblées. On examine actuellement la possibilité d'utiliser de nouvelles techniques de détection issues de la génomique.

Innocuité et efficacité des produits

- **Élaboration de techniques de détection moléculaire** — Des scientifiques de Santé Canada s'affairent à mettre au point des techniques qui utilisent des puces à ADN et des méthodes connexes pour la détection d'agents pathogènes humains et de micro-organismes pathogènes transmis par les aliments.
- **Mise au point de nouveaux vaccins sûrs et efficaces** — Santé Canada s'attend à ce que des vaccins produits dans des plantes comestibles fassent bientôt l'objet de demandes d'homologation. Le Ministère effectue des recherches à l'interne pour développer l'expertise scientifique à cet égard.
- **Amélioration de l'innocuité des aliments** — L'innocuité à long terme des aliments transgéniques préoccupe grandement de nombreux Canadiens. Santé Canada effectue des recherches systématiques afin d'élaborer de meilleures politiques de réglementation applicables à de tels aliments.

Instituts de recherche en santé du Canada (IRSC)

IRSC est un organisme fédéral qui relève du Parlement par le biais du ministre de la Santé. L'Institut de génétique d'IRSC est l'un des 13 instituts virtuels qui se partagent l'éventail de priorités et de possibilités de recherche en santé au Canada. Le programme de recherche de l'Institut est

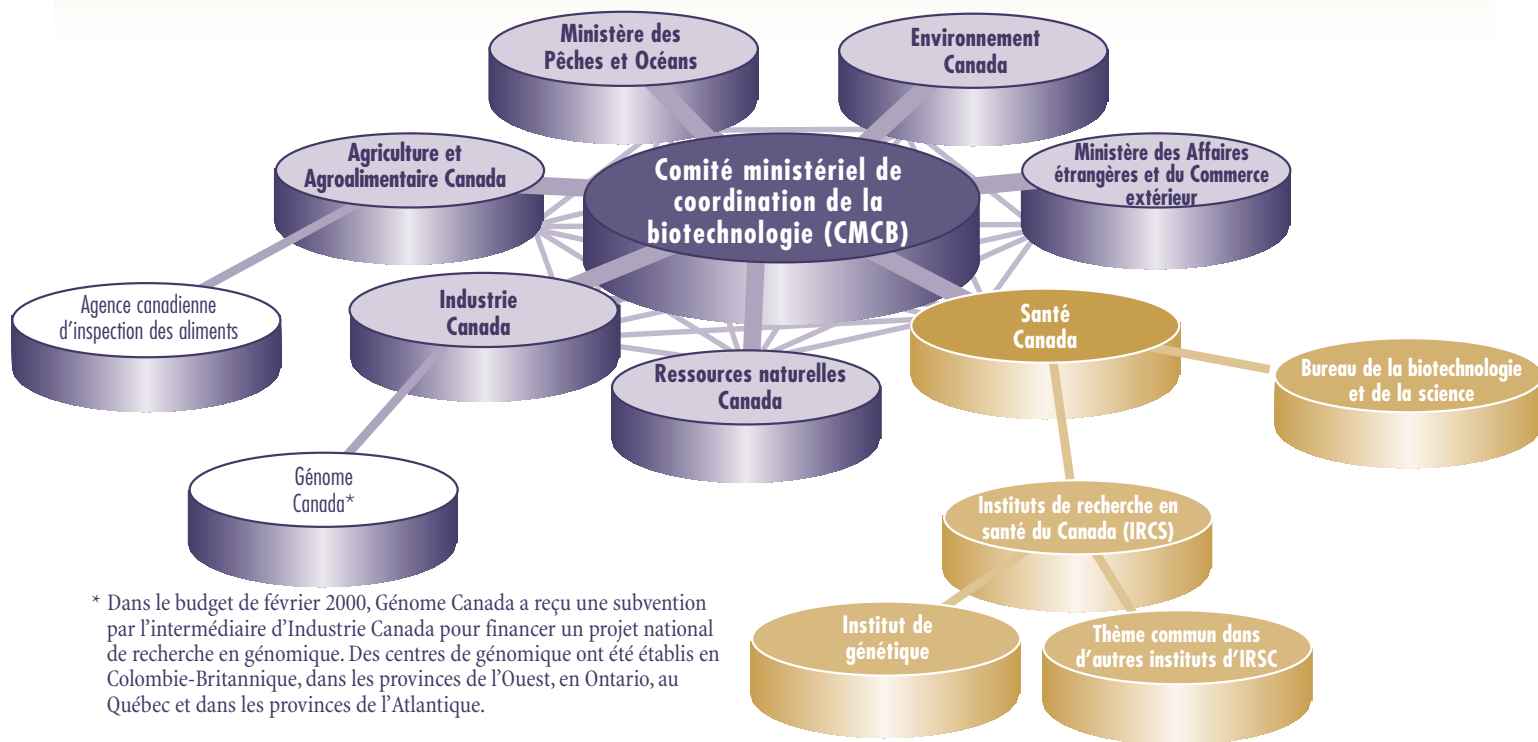
géré par le directeur scientifique, le Dr Roderick McInnes, en consultation avec le conseil consultatif de l'Institut. L'Institut de génétique finance la recherche sur le génome humain et tous les aspects de la biochimie et de la génétique ayant un rapport avec la santé humaine et la maladie, y compris les questions éthiques, juridiques et sociales découlant de la recherche en génétique. Citons quelques

exemples des initiatives en cours : la génétique des maladies humaines complexes, des études de bases de données sur la population, les interactions entre la protéomique, les gènes/environnement et la santé humaine.

On trouvera d'autres renseignements sur l'Institut de génétique et les Instituts de recherche en santé du Canada à l'adresse suivante : <http://www.cihr.ca/index.shtml>

Gouvernement du Canada

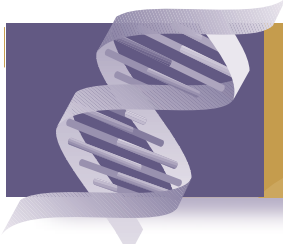
Le gouvernement fédéral a investi considérablement dans le développement de sa capacité de recherche en génomique et en génétique. Le budget de 1999 a accordé 55 millions de dollars pour l'amélioration des activités de recherche et de développement dans ce domaine dans sept ministères fédéraux s'intéressant à la biotechnologie. Les activités du gouvernement relèvent du Comité ministériel de coordination de la biotechnologie établi par le premier ministre pour examiner les politiques sur la biotechnologie. Les sept ministères énumérés ci-dessous sont représentés au sein du comité. On note cependant une trentaine d'organismes et de ministères qui manifestent de l'intérêt envers la biotechnologie.



Comité consultatif canadien de la biotechnologie

Le **Comité consultatif canadien de la biotechnologie (CCCB)** est un comité consultatif indépendant d'experts qui a pour mandat de conseiller le gouvernement sur des questions stratégiques liées à la mise au point et à l'application de la biotechnologie au Canada. Ce comité regroupe un éventail de membres aux intérêts et expertises variés (p.ex., la santé, l'environnement, l'éthique, la science, le commerce et la consommation.

Sithian Pandian, Bureau de la biotechnologie et de la science, Direction générale de la protection de la santé; Arun Chockalingam, Centre de prévention et de contrôle des maladies chroniques, Direction générale de la santé de la population et de la santé publique; Stephanie Wilson, Secrétariat de la recherche en santé, Bureau de l'expert scientifique en chef; et Phyllis Colvin et Michael Silverman, Direction des politiques, de la planification et des priorités, Direction générale de la politique de la santé et des communications



Nouvelles Notables est une chronique qui paraît régulièrement dans le Bulletin de recherche sur les politiques de santé qui met en lumière les activités de pointe dans ce secteur.

Symposium sur la génomique et la politique publique

Le Projet de recherche sur les politiques du Gouvernement du Canada organise un symposium qui offrira aux chercheurs, aux dirigeants de l'industrie, aux organisations non gouvernementales et aux fonctionnaires du gouvernement l'occasion de discuter des politiques à un haut niveau. Collaborent à ce symposium le Comité consultatif canadien de la biotechnologie, Genome Canada, les Instituts de recherche en santé du Canada et Santé Canada. Le symposium portera sur deux vastes secteurs stratégiques intimement liés :

- **Exploitation des avantages** — Comment le gouvernement, l'industrie et le monde universitaire peuvent-ils collaborer pour s'assurer que les Canadiens tirent pleinement parti des avantages de la génomique sur le plan de la santé et sur le plan financier?
- **Questions de gérance** — Quelles questions particulières relatives à la prévention et à la protection doivent être résolues si l'on veut profiter des avantages d'une façon responsable et durable? Comment les gouvernements peuvent-ils intervenir de façon plus efficace et efficiente dans ces dossiers?

Ce symposium aura lieu entre février et avril 2002 et de 60 à 80 personnes y participeront. Un certain nombre de présentations du symposium seront publiées dans le numéro de novembre 2002 d'*ISUMA : Canadian Journal of Policy Research/Revue canadienne de recherche sur les politiques*.

Projet de l'OCDE

Comme les services de tests génétiques sont souvent offerts outre frontières, les questions relatives aux normes de tests génétiques ont une portée internationale. Pour cette raison, il faut de toute urgence élaborer des politiques compatibles à l'échelle internationale touchant les meilleures pratiques de validation analytique et clinique des tests génétiques. L'Organisation de coopération et de développement économiques (OCDE) dirige une enquête internationale visant à mesurer les aspects liés au contrôle de la qualité des laboratoires de test génétique. Santé Canada a récemment complété une enquête d'envergure limitée sur les laboratoires canadiens et compte participer à l'enquête de l'OCDE. Le Groupe d'étude d'experts sur les tests génétiques prévus pour les maladies à déclenchement tardif du Ministère supervisera le volet canadien de l'enquête. Le rapport final devrait être déposé en 2003.

Les femmes et la génétique

Le Réseau pancanadien sur la santé des femmes et le milieu, qui fait partie du Programme des centres d'excellence pour la santé des femmes, a publié un rapport intitulé « The Gender of Genetic Futures: The Canadian Biotechnology Strategy, Women & Health » (NNEWH Working Paper Series, York University, Toronto, 2000). Le rapport comprend 25 articles et est basé sur les contributions des participants à un atelier stratégique national organisé par le groupe de travail sur les femmes, la santé et la nouvelle génétique, à l'Université York en février 2000.

Les auteurs des différents articles analysent en fonction du sexe d'importantes questions liées aux tests génétiques, aux thérapies géniques et à la biotechnologie/génomique en général. On peut avoir accès à ces articles à l'adresse suivante : <http://www.cwhn.ca/groups/biotech/availdocs/workproc.htm> ou en communiquant avec le coordonnateur du projet : nnewh@yorku.ca



Étude des cas signalés de violence et de négligence chez les enfants

L'*Étude canadienne sur l'incidence des signalements de cas de violence et de négligence envers les enfants* est la première étude pancanadienne à examiner l'incidence des mauvais traitements infligés aux enfants au Canada. Elle fournit des statistiques nationales complètes sur les

enfants et les familles qui ont fait l'objet d'une enquête parce qu'on soupçonnait qu'un enfant était victime de violence et de négligence. L'étude est le fruit de la collaboration de Santé Canada, des gouvernements provinciaux et territoriaux et des organisations de protection de l'enfance. Les résultats ont été publiés dans trois rapports : *Coup d'oeil*, *Résultats choisis* et *Rapport final*. Ils peuvent être téléchargés à partir de l'adresse suivante : <http://www.hc-sc.gc.ca/hpb/lcdc/brch/maltreat/indexf.html>

Programmes de dépistage du cancer du sein

En décembre 1992, dans le cadre de l'Initiative canadienne pour le dépistage du cancer du sein, Santé Canada a participé à un groupe de travail fédéral/provincial/territorial sur le dépistage du cancer du sein. Le mandat du groupe était de mettre en oeuvre et d'évaluer les programmes de dépistage du cancer du sein dans tout le pays. Une base de

données nationale a ainsi été établie pour surveiller et évaluer le dépistage du cancer du sein effectué par le biais de programmes provinciaux organisés. Le second rapport d'une série de rapports bisannuels (basés sur les



données de 1997 et 1998 entrées dans la base de données) a maintenant été publié. On peut obtenir plus d'information à l'adresse suivante : <http://www.hc-sc.gc.ca/hpb/lcdc/publicat/obcsp-podcs98/indexf.html>.

Le coût de la maladie

Un rapport intitulé *Fardeau économique de la maladie au Canada, 1998* devrait être rendu public plus tard cette année. Il met à jour et élargit l'information contenue dans deux rapports antérieurs exposant les coûts directs et indirects associés à la maladie au Canada. Ces données facilitent la planification des soins de santé et l'établissement de priorités et elles servent à étayer les travaux en cours sur l'impact relatif de différents effets sur la santé. Le rapport, ainsi que les renseignements sur la façon de commander des exemplaires, sont affichés à l'adresse suivante : <http://www.hc-sc.gc.ca/hpb/lcdc/publicat/burden/indexf.html>. De plus, un outil semi-interactif sur le Web fournit des données plus détaillées et des renseignements additionnels sur les sources de données et la méthodologie.

Contribution de l'expérience sur le marché du travail à la santé

Grâce à l'aide financière accordée dans le cadre de l'Initiative sur la santé de la population canadienne, l'Institut de recherche sur le travail et la santé a examiné les questions liées au travail et à la santé en utilisant deux importantes séries nationales de données — l'Enquête sur la dynamique du travail et du revenu et l'Enquête nationale sur la santé de la population. Les résultats de recherches peuvent avoir des répercussions importantes sur la politique publique. Ils aident à mieux comprendre l'influence des facteurs liés au milieu de travail sur la santé des Canadiens et la façon de prédire le fardeau futur de la maladie et de l'invalidité face à l'absence du travail, à la productivité et aux régimes de pension. Les données démontrant l'existence d'une relation entre la situation professionnelle et la santé risquent de retenir l'attention des employeurs et des employés dans les négociations sur le marché du travail. Les différences dans l'expérience professionnelle des hommes et des femmes semblent également indiquer que les employeurs devraient tenir compte du sexe lorsqu'ils planifient des interventions pour réduire le stress lié au travail, la maladie et l'invalidité. On peut obtenir plus d'information à l'adresse suivante : <http://www.iwh.on.ca/Pages/Research/RAC2000/rac-area4.htm> 🌐

Série de documents de travail sur la politique de santé de Santé Canada

La Série de documents de travail sur la politique de santé de Santé Canada produite par la Direction de la recherche appliquée et de l'analyse s'inscrit dans un programme élargi de diffusion de la recherche afin d'améliorer le transfert et l'application des connaissances générées par Santé Canada ou au nom du Ministère. Cette série, la première du genre produite par Santé Canada, servira de complément à d'autres initiatives de communication de la recherche sur les politiques de santé comme le *Bulletin de recherche sur les politiques de santé* et les divers ateliers et séminaires prévus. Les documents de travail appuieront la prise de décisions fondées sur la preuve en soulignant et en faisant la promotion des recherches sur les politiques que Santé Canada considère importantes. Tous les documents de travail seront disponibles en ligne à l'adresse suivante : <http://www.hc-sc.gc.ca/iacb-dgiac/pnrds/index.html>

Les cinq premiers documents de travail produits dans le cadre de la série seront publiés cet automne. Il s'agit des titres suivants :

1. « L'assurance-médicaments au Canada : enjeux et options » par Åke Blomqvist et Jing Xu
2. « Questions juridiques choisies soulevées par le dépistage génétique : incidence des droits de la personne » par Derek Jones
3. « Tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif : pratiques actuelles en matière de recherche et analyse de l'élaboration des politiques » par Christine Jamieson
4. « Tests génétiques de détection des maladies à déclenchement tardif : analyse thématique approfondie. Questions relatives aux politiques et aux compétences gouvernementales » par Christine Jamieson
5. « Immigration et santé » par Ilene Hyman

Faites une croix sur votre calendrier



Quoi	Où	Thème
5 ^e Conférence nationale Metropolis	Du 16 au 20 octobre 2001 Ottawa (Ontario) http://www.canada.metropolis.net/	L'immigration et la diversité
92 ^e Conférence annuelle de l'Association canadienne de santé publique	Du 21 au 24 octobre 2001 Saskatoon (Saskatchewan) http://www.cpha.ca/francais/conf/92ndanl/92conf.htm	La collaboration intersectorielle; l'élaboration d'une politique gouvernementale saine; la mise en valeur du potentiel des collectivités vulnérables; l'amélioration de la santé dans les communautés autochtones
Conférence nationale de Directions IV — Advancing Health Science and the Economy	25 et 26 octobre 2001 Toronto (Ontario) http://www.parkpub.com/healthcare/information.html	La promotion de l'innovation en santé; la recherche de politiques visant à promouvoir la santé et la compétitivité économique des secteurs d'activités liés à la santé
Conférence sur les groupes de maladies analogues et l'assurance de la qualité — New Frontiers in Health Information	Du 28 au 31 octobre 2001 Niagara Falls (Ontario) http://www.casemix2001.com	Les groupes de maladies analogues et l'assurance de la qualité dans le système de soins de santé
Prendre soin de la santé — Des choix courageux	Du 4 au 6 novembre 2001 Saskatoon (Saskatchewan) http://www.usask.ca/caringforhealth	L'influence de la technologie et la demande; l'économie et l'accès aux soins; l'évolution démographique et la viabilité du système de santé
14 ^e conférence annuelle sur la politique relative à la santé — Trading Away Health?	9 novembre 2001 Vancouver (Colombie-Britannique) http://www.chspr.ubc.ca/confere/.pdf	La mondialisation et la politique relative à la santé
2001 Innovation Conference	19 et 20 novembre 2001 Montréal (Québec) http://www.conferenceboard.ca	Investir dans l'innovation
Canadian Cochrane Symposium 2001	Du 22 au 24 novembre 2001 Edmonton (Alberta) http://www.ualberta.ca/ccnc/symposium2001	Faire connaître les données probantes pour la prise de décisions éclairées en matière de soins de santé
6 ^e Conférence internationale Metropolis	Du 26 au 30 novembre 2001 Rotterdam, Pays-Bas http://www.international.metropolis.net/	La migration et la transformation culturelle des villes
11 ^e Conférence nationale annuelle de l'Association canadienne des soins et services à domicile	Du 2 au 4 décembre 2001 Ottawa (Ontario) http://www.cdnhomocare.on.ca	Le temps d'agir — Renforcer les soins à domicile
Conférence nationale 2001 de la recherche sur les politiques — Rassembler les communautés	Du 5 au 7 décembre 2001 Ottawa (Ontario) http://policyresearch.schoolnet.ca/nationalconference/2001/whatnew-f.html	Communautés innovatrices, communautés durables
2001 International Conference on Health Policy Research	Du 7 au 9 décembre 2001 Boston, États-Unis http://www.depts.washington.edu/psasa/hpss/ichpr2001.html	Questions méthodologiques concernant la recherche sur les services de santé et les résultats en santé
10th Canadian Conference on Health Economics	Du 22 au 25 mai 2002 Halifax (Nouvelle-Écosse) http://www.chera.ca/	L'économie de la santé et la recherche en santé