

## LA RECHERCHE PÉDIATRIQUE ET LES TESTS GÉNÉTIQUES PRÉDICTIFS : QUELLES DIRECTIVES ?

Karine Sénécal,  
Agente de recherche, Centre de recherche en droit public,  
Université de Montréal  
karine.senecal@umontreal.ca

La recherche et les nouvelles technologies médicales ont permis de développer de nombreuses analyses qui permettent de détecter, de confirmer et même, de prédire non seulement des maladies génétiques rares mais également de nombreuses pathologies courantes (tel que le diabète, le cancer, les maladies cardiovasculaires) qui se manifestent pendant l'enfance ou à l'âge adulte. Pour certaines de ces maladies, les tests génétiques prédictifs offrent des prévisions irréfutables car ils permettent de détecter si une personne asymptomatique est porteuse d'une mutation responsable d'une maladie qui se manifestera ultérieurement dans la vie (tests présymptomatiques). Pour d'autres maladies, les tests génétiques prédictifs indiquent une prédisposition en identifiant les personnes qui sont à risque de développer une maladie en raison d'une susceptibilité sur laquelle des facteurs extérieurs, tel que l'environnement, l'alimentation ou le style de vie, peuvent influencer le déclenchement ou non de la maladie (tests de susceptibilité).

L'utilisation de tests génétiques prédictifs dans un contexte de recherche pourrait élargir la portée de la médecine préventive. Plus spécifiquement, dans un contexte de recherche pédiatrique, les tests génétiques prédictifs pourraient entre autres permettre d'identifier les facteurs génétiques responsables ou influençant l'apparition de maladie qui se déclenche durant l'enfance (telle que le diabète juvénile) et de valider des hypothèses relatives aux traitements ou aux stratégies de prévention associées à ce type de maladie. Néanmoins, l'utilisation de tests génétiques prédictifs chez les enfants, même dans un contexte de recherche, soulève des problématiques juridiques et éthiques, notamment en ce qui a trait au consentement et au respect de l'autonomie ainsi qu'à la confidentialité et à la communication des résultats du test.

Dans ces circonstances, il nous a semblé pertinent de réaliser une analyse comparative, notamment au profit des chercheurs en génétique, des normes juridiques et éthiques entourant (1) la recherche pédiatrique en génétique et (2) les tests génétiques prédictifs utilisés dans un contexte de recherche ; surtout que, depuis une décennie, la prolifération de textes normatifs spécifiques à la génétique humaine a été considérable.

Nous proposons donc, dans la première partie de l'affiche, de clarifier les circonstances et les conditions dans lesquelles il est possible, selon l'encadrement normatif applicable, d'effectuer (1) de la recherche pédiatrique en génétique et (2) des tests génétiques prédictifs dans un contexte de recherche. Cette analyse se basera sur les textes normatifs internationaux (tel que la Déclaration universelle sur la bioéthique et les droits de l'homme), régionaux (tel que la Convention sur les droits de l'homme et de la

biomédecine) et canadiens (tel que l'Énoncé de politique des trois Conseils : Éthique de la recherche avec des êtres humains) ayant des dispositions spécifiques à la recherche pédiatrique en génétique ou aux tests génétiques prédictifs effectués dans un contexte de recherche.

Puis, étant donné qu'une recherche impliquant des mineurs ne peut être effectuée sans leur assentiment et que, en pratique, la manière de le recueillir et les éléments qui le composent manquent d'uniformité, il est nécessaire de développer des outils qui permettront aux chercheurs de répondre aux exigences juridiques et éthiques en matière d'assentiment. Ainsi, en s'appuyant sur les textes normatifs internationaux, régionaux et nationaux (canadiens) abordant le sujet de l'assentiment, sur la littérature, sur des exemples de formulaire d'assentiment que nous avons rassemblé de différentes institutions et pays, nous concluons par la proposition de « directives » présentées sous forme de formulaire-type d'assentiment, spécifique à la génétique.