

**Commission de l'éthique
en science et en technologie**
1150, Grande Allée Ouest
1^{er} étage
Québec (Québec) G1S 4Y9
www.ethique.gouv.qc.ca

EN SOUTIEN À LA RÉALISATION DU DOCUMENT

Direction
Nicole Beaudry

Recherche et rédaction
Jacques Belleau
Dominic Cliche
Marie-Claude Côté
Geneviève Trépanier

Secrétaire de réunion
Geneviève Trépanier

SOUTIEN TECHNIQUE

Secrétariat
Ghislaine Gingras

Communications
Joanie-Kim McGee-Tremblay

Mise en pages
Joanie-Kim McGee-Tremblay

© Gouvernement du Québec

Dépôt légal: janvier 2013
Bibliothèque nationale du Québec
Bibliothèque nationale du Canada

ISBN: 978-2-550-66707-0

Pour faciliter la lecture du texte,
le genre masculin est utilisé sans aucune
intention discriminatoire.



Document d'animation
pédagogique à
l'intention des
étudiants du collégial

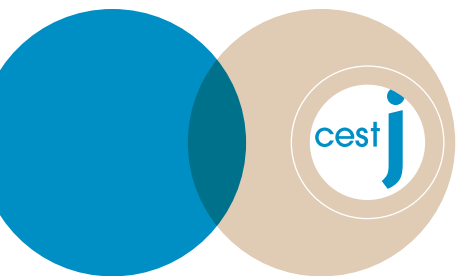
LES SOINS DE SANTÉ PERSONNALISÉS



TABLE DES MATIÈRES

PRÉSENTATION _____	6
DE QUOI EST-IL QUESTION? _____	8
SECTION 1 _____	12
Vous êtes SSPécifique _____	12
Éviter la SSPéculatIon ? _____	14
Le SSPectre de l'information génétique _____	16
Un danger de SSPoliation? _____	18
SECTION 2 _____	20
SSP et diagnostic _____	20
SSP et traitement _____	22
SSP et prévention _____	26
SSP et assurabilité _____	30
SSP ET MALADIES RARES _____	32
GLOSSAIRE _____	34
MÉDIAGRAPHIE _____	36

Dans le texte, certains mots sont mis en **ÉVIDENCE**.
Ces mots sont définis dans le glossaire.



PRÉSENTATION

Le concept de « soins de santé personnalisés » (SSP) réfère à une nouvelle dimension de l'approche médicale, qui est à venir dans les prochaines décennies. En s'appuyant essentiellement sur le bagage **GÉNÉTIQUE** de chaque individu et certaines technologies médicales, les SSP se démarquent des autres modèles de soins.

Les soins de santé personnalisés sont porteurs de promesses, d'espoir, mais aussi de risques, de questions et d'enjeux sociaux. L'existence de tests génétiques destinés à mieux cibler la prise de médicaments ou la promotion de gestes préventifs permettrait, par exemple, aux personnes d'être en meilleure santé et éviter des effets indésirables lors de la prise de médicaments. Si le coût des hospitalisations, des médicaments et des soins médicaux diminuait, la collectivité en sortirait gagnante.

Plusieurs valeurs individuelles et sociales sont en jeu sur ce thème et peuvent entrer en conflit. Ainsi, sur le plan individuel, l'autonomie de la personne, son bien-être physique et psychique, sa santé, la protection de sa vie privée, l'accès à l'emploi et la non-discrimination sont en jeu. Que dire du droit des membres d'une famille à connaître l'information sur son patrimoine génétique, de l'impact de ce dernier sur leur bien-être, de la solidarité et de l'équité?

La Commission de l'éthique en science et en technologie (CEST) a mené des consultations publiques en 2012 sur les soins de santé personnalisés. Elle a relevé sept grands enjeux éthiques : les risques encore inconnus pour la santé que pourraient présenter les nouveaux médicaments; le caractère complexe et sensible de l'information génétique; la complexification de la pratique médicale; les possibles effets d'exclusion; la « nouvelle » responsabilité des patients par rapport à leur santé; la gestion des données des SSP; et la gestion des ressources limitées du système de santé québécois.

En proposant à la Commission-Jeunesse le thème des SSP, la Commission souhaite que la contribution des jeunes vienne enrichir le débat collectif sur la question tant dans le contenu que dans les modes de diffusion. La Commission soumet à la réflexion de la Commission-Jeunesse quatre enjeux éthiques : la gestion de l'information génétique, la discrimination génétique, les nouveaux orphelins et la gestion éthique des ressources dans le système de santé.

Ce document ne prétend pas être exhaustif, il entend cerner les enjeux majeurs reconnus dans le domaine. La Commission espère qu'il donnera aux enseignants et aux étudiants les outils nécessaires pour réfléchir de manière éclairée afin de contribuer au débat public et à l'orientation des décisions collectives à venir.

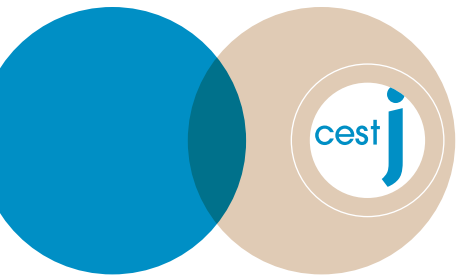


NOUVEAUX ORPHELINS

Discrimination génétique

**GESTION ÉTHIQUE DES RESSOURCES
DANS LE SYSTÈME DE SANTÉ**

GESTION DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE



DE QUOI EST-IL QUESTION?

L'évolution des connaissances sur le **GÉNOME** humain apporte des réponses à de nombreuses questions.

Comment sont déterminées la couleur des yeux ou la taille? Qu'est-ce qui fait que l'on est droitier, gaucher ou ambidextre? Pourquoi certaines personnes ne supportent-elles pas la prise d'alcool et d'autres le lait? Qu'est-ce qui explique l'apparition de maladies dès la naissance ou dans les premières années de vie? Pourquoi un seul membre de la même famille est-il sujet à des problèmes respiratoires? Les réponses à ces questions ne sont pas simples, mais le rôle des **GÈNES** transmis par nos parents, eux-mêmes influencés par les gènes des générations précédentes, est central.



FIGURE 1 : Chromosome, ADN et gène

[<http://www.artezia.net/sante/genetique/genetique.htm>]

LES GÈNES PORTENT L'INFORMATION GÉNÉTIQUE QUI CONTRÔLE LE DÉVELOPPEMENT ET LE FONCTIONNEMENT D'UN ORGANISME VIVANT. ILS SONT LOCALISÉS SUR LA DOUBLE HÉLICE D'ADN SITUÉE SUR LES **CHROMOSOMES**. LES CHROMOSOMES SE TROUVENT DANS LE NOYAU DE LA CELLULE.

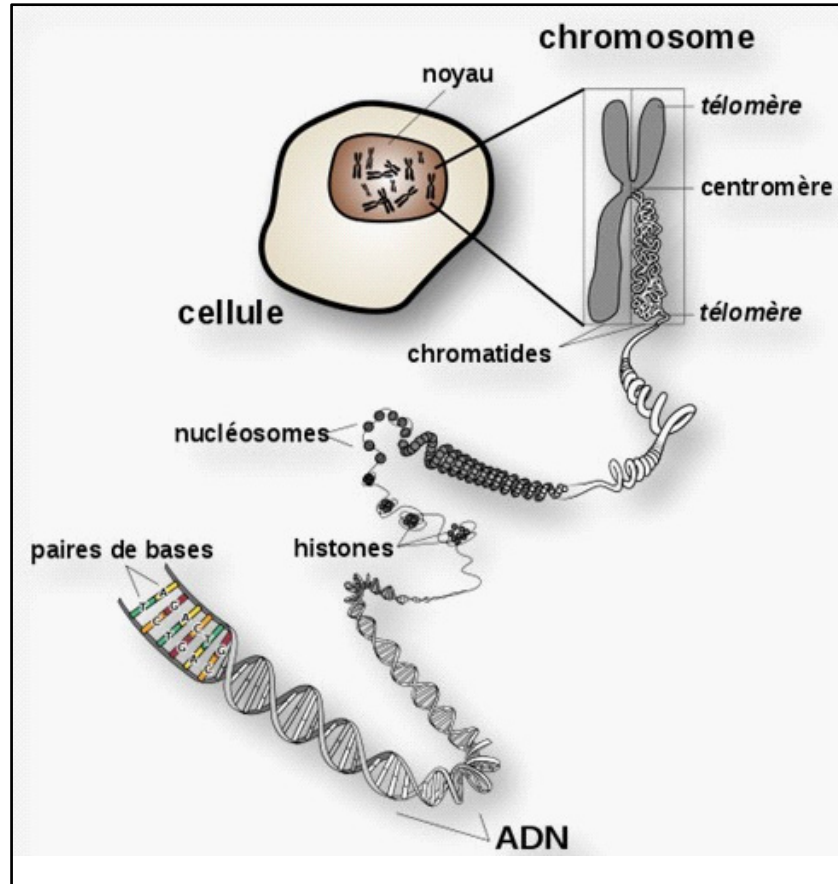


FIGURE 2 : Lorsque l'on parle de « gènes », on fait référence à certaines séquences d'ADN bien précises (dont la fonction est habituellement connue), alors que si l'on parle du « génome », on fait référence à l'ensemble des paires de bases qui constitue le bagage génétique d'un individu ou d'une espèce, indistinctement de notre connaissance ou non de leur fonction. (Image tirée de l'article « Chromosome ». [<http://fr.wikipedia.org/wiki/Chromosome>]).

Les SSP prennent appui sur des applications technoscientifiques permettant de connaître des caractéristiques du patient liées au bagage génétique et, plus précisément, de son génome afin de contribuer aux décisions médicales. À cet égard, les SSP constituent une approche présentant un changement de perspective en matière de soins ou, selon certaines personnes, une approche révolutionnaire en matière de santé. Les SSP proposent aux patients des interventions « sur mesure » en fonction de leurs caractéristiques propres plutôt que d'appliquer les mêmes interventions à tous les patients souffrant d'une même maladie ou présentant une même prédisposition.



Aux fins de cette réflexion, nous retiendrons la définition suivante : les soins de santé personnalisés sont des soins de santé dont le but est de donner le bon médicament au bon patient et même de concevoir le traitement en fonction du **GÉNOTYPE** ou d'autres caractéristiques individuelles et environnementales du patient.

En résumé, les SSP reposent sur l'utilisation de l'information génétique dans le diagnostic, le traitement et la prévention des maladies, information obtenue grâce à des tests génétiques. Les applications des SSP sont issues de connaissances tirées essentiellement de la **PHARMACOGÉNOMIQUE** et de la **GÉNOMIQUE** prédictive.



Au Québec, les SSP sont vus comme porteurs de développements économiques, techniques, organisationnels et humains. Ainsi, en 2010, un ensemble d'acteurs québécois du domaine des sciences de la vie et des technologies de la santé se sont réunis pour mettre en place une stratégie visant à les promouvoir. Ce projet du Regroupement en soins de santé personnalisés du Québec a reçu en mars 2011 un appui de taille : le gouvernement du Québec, dans son budget 2011-2012, a annoncé qu'il y injectera 20 millions de dollars d'ici 2015, un investissement qui doit être égalé par l'industrie.

De manière générale, l'amélioration de la santé de la population devrait aller de pair avec une diminution des coûts en soins de santé. D'ailleurs, les acteurs faisant la promotion des SSP insistent sur les économies qui en résulteront pour le système de santé. Il est possible que les SSP permettent de réduire certains coûts, mais des dépenses additionnelles sont aussi à prévoir. Compte tenu de leurs coûts élevés et des ressources limitées du système de santé, la couverture de ces médicaments par le régime public pourrait n'être offerte qu'aux patients qui sont le plus susceptibles d'en bénéficier, c'est-à-dire ceux ayant obtenu un résultat favorable au test pharmacogénomique.

Les innovations rattachées aux SSP promettent de nombreux avantages, elles suscitent aussi de nombreuses interrogations. Quelle confiance peut-on accorder aux résultats pour prévoir l'évolution future de la condition de santé d'une personne? Qui interprétera les résultats? Qu'est-ce qui sera communiqué et comment ces derniers seront-ils communiqués afin d'être compris par le patient? Quelles sont les conséquences psychologiques de se savoir porteur d'une maladie génétique pour laquelle aucun médicament n'existe? Quel accompagnement sera offert dans ces situations? Doit-on partager son information génétique avec les membres de sa famille? Les employeurs devraient-ils pouvoir exiger les résultats de tests génétiques? Les compagnies d'assurance vie devraient-elles pouvoir exiger qu'un individu passe un test de dépistage génétique avant de contracter une assurance? Comment limiter les risques de stigmatisation de groupes régionaux ou ethnoraciaux? Comment assurer l'accessibilité aux tests et aux traitements compte tenu, notamment, des coûts?

SECTION 1

Cette section vise à susciter une réflexion personnelle portant sur quatre grands volets relatifs aux soins de santé personnalisés.



Le médecin s'appuie habituellement sur des caractéristiques de son patient pour établir son diagnostic et orienter les soins à lui donner : son sexe, son âge, ses antécédents médicaux et familiaux. Il prend aussi en compte certaines caractéristiques physiologiques comme le taux de cholestérol sanguin ou la tension artérielle. Il accorde une grande importance à « l'entrevue » afin de guider et orienter sa prise de décision. En fait, dans le cadre de sa pratique quotidienne, le médecin adopte une approche personnalisée.

Toutefois, dans le contexte des SSP, le caractère unique de chaque personne pourrait avoir pour effet d'amener le médecin à souhaiter affiner l'information relative à son patient en demandant une « lecture » d'une portion de son génome. Sur la base des résultats obtenus, le médecin aurait la possibilité d'établir un plan d'intervention « sur mesure » en évaluant, par exemple, la réponse de son patient à un médicament particulier. Les résultats des tests sont susceptibles d'avoir aussi un impact au plan de la prévention en suscitant la prise en charge précoce des maladies. Le médecin pourrait alors recommander des changements dans les habitudes de vie afin d'éviter l'apparition de problèmes de santé ou d'en réduire la gravité, voire à éviter des décès.

Le désir de personnaliser les soins amène plusieurs professionnels de la santé à plaider en faveur d'une considération des préférences de leurs patients, de leurs valeurs et de la perception de leur maladie, puisque cette dimension peut aussi avoir son importance sur la réponse au traitement.



ÉVITER LA ÉCULATION?

Sur les plans du diagnostic et du traitement, l'utilisation de tests pharmacogénomiques est prometteuse, car elle permet d'éviter qu'un patient reçoive un médicament inefficace ou provoquant des effets indésirables sévères. Il est connu qu'un même médicament ne produit pas le même effet chez tous les patients et que le dosage approprié varie selon la personne. Il est aussi vrai qu'un médicament peut entraîner des réactions graves pour une personne et n'avoir aucun effet secondaire ou indésirable pour une autre.

Un test pharmacogénomique permettrait d'évaluer la réponse probable du patient au traitement envisagé.

Des tests pharmacogénomiques ont été développés pour la warfarine (Coumadin^{MD}), un anticoagulant prescrit, entre autres, dans le traitement de maladies cardiaques. Le dosage de ce médicament est particulièrement délicat : une dose trop élevée peut entraîner une hémorragie, alors qu'une dose trop faible peut mener à la formation de caillots sanguins. Or, deux gènes ont été identifiés comme jouant un rôle dans la réponse au Coumadin^{MD}, mais leur effet est modulé par d'autres facteurs comme le poids, l'âge ou la prise d'autres médicaments. Des algorithmes tenant compte de tous ces facteurs pourraient prédire la réponse du patient au traitement.

La mise au point de tests pharmacogénomiques est donc susceptible de mieux encadrer la prescription de médicaments, mais aussi de transformer radicalement la mise au point des nouveaux médicaments. Ces derniers s'adresseront à un groupe de patients possédant certaines caractéristiques génétiques en garantissant la sûreté et l'efficacité. Les médicaments dits « blockbusters », c'est-à-dire visant le plus grand nombre possible de patients céderaient ainsi le pas à des médicaments « sur mesure ».



LE SPECTRE DE L'INFORMATION GÉNÉTIQUE

Les résultats de tests génétiques prescrits par un médecin pourraient avoir pour effet de mettre en évidence d'autres informations ayant trait aux caractéristiques du patient ou de la maladie. Les résultats pourraient aussi révéler une susceptibilité de la personne à d'autres pathologies. Cette information est dite secondaire. Par ailleurs, les tests pourraient aussi mettre en évidence de l'information touchant l'ensemble des membres d'une famille, allant parfois jusqu'à révéler des « secrets de famille » relatifs à la paternité et à l'adoption.

Le problème posé par l'information secondaire peut mettre en jeu le bien-être du patient, aux plans psychologique et moral, et son autonomie comprise comme le droit de choisir ce qu'il souhaite savoir et ne pas savoir. La chose est aussi vraie pour les membres de la famille. Cette connaissance risque donc d'avoir des conséquences sur des tiers, et ce sans oublier le risque de préjudices sociaux si cette information devait être connue par d'autres personnes.

On comprendra ici que le test génétique peut mettre en évidence une information secondaire le concernant ou concernant ses proches.

UN DANGER DE



Plusieurs personnes craignent que l'information génétique puisse mener à une discrimination, principalement dans les contextes de l'assurance et de l'emploi. Il faut se rappeler que le marché de l'assurance repose sur la gestion du risque, la prime payée étant proportionnelle au risque que l'assuré représente. Avec les avancées en génétique, les assureurs pourraient exiger d'avoir accès au profil génétique des personnes qui souscrivent une assurance (et même exiger qu'elles passent des tests génétiques) afin de déterminer la prime d'assurance la plus représentative du risque.

L'utilisation de l'information génétique permettrait une meilleure évaluation par l'assureur du risque que l'individu représente dans la mesure où cette information possède une valeur prédictive suffisamment élevée. Par ailleurs, certains redoutent que la possession de certains gènes devienne une source d'exclusion économique. Ils considèrent que l'accès à une couverture d'assurance vie minimale devrait être un droit plutôt qu'un privilège, parce qu'elle est une nécessité économique dans notre société, que ce soit pour la protection des personnes à charge ou comme condition à l'obtention du crédit.

À l'instar des assureurs, les employeurs pourraient aussi vouloir connaître le profil génétique des membres de leur personnel. La conséquence de cette connaissance pourrait être l'exclusion des travailleurs présentant des risques de maladie importants afin d'éviter des frais d'assurance invalidité, de réduire l'absentéisme et le roulement de personnel, ou d'alléger les responsabilités des employeurs en matière de santé et de sécurité au travail.

Est-ce que la possibilité d'une discrimination découlant des résultats pourrait inciter certaines personnes à refuser de passer des tests génétiques importants pour leur santé? Certains chercheurs le croient et suggèrent d'imposer des limites à l'utilisation de l'information génétique notamment par les assureurs. Par exemple, certains États européens ont adopté des lois interdisant ou restreignant l'utilisation de l'information génétique par des tiers (assureurs ou employeurs). Au Canada et au Québec, il y a un cadre juridique qui protège les renseignements personnels¹, mais il n'y a aucun encadrement spécifique qui protège l'information génétique.



SECTION 2

Cette deuxième section propose quatre sujets visant un approfondissement de la réflexion.



L'utilisation des SSP à des fins de diagnostic pose des questions éthiques au regard de l'information génétique découlant d'un test de pharmacogénomique. Cette information peut être sensible lorsqu'elle permet de connaître de façon probable l'évolution de la condition physique d'une personne. Cette même information génétique s'avère aussi fort complexe, car elle relève principalement du domaine de la probabilité. C'est-à-dire qu'elle n'aboutit pas à un résultat de type « efficace ou non », mais à la *probabilité* d'être efficace ou de produire des effets indésirables (par exemple, le médicament ABC a 40 % de chance de produire des effets indésirables légers pour madame X).

Ces caractéristiques de l'information génétique – sensibilité et complexité – amènent à s'interroger sur le consentement éclairé de la personne. Ce consentement implique que le patient soit capable de réfléchir en termes de probabilités aux risques et aux avantages du traitement. Cela implique aussi que le médecin soit apte à comprendre et à présenter l'information de manière à éclairer le choix du patient. Il devrait aussi s'assurer que son patient ait bien assimilé les différents éléments d'information transmis.

Certains tests non génétiques pour lesquels un consentement formel n'est pas requis comportent des risques d'informations secondaires. Par exemple, le cholestérol est un facteur de prédiction fiable de différents troubles de santé; pourtant, un consentement écrit n'apparaît pas nécessaire pour le mesurer. Pour certains, il importe de ne pas tomber dans l'exceptionnalisme génétique².

Enfin, l'information génétique est susceptible de concerner les membres de la famille du patient. Cette information devrait-elle être partagée? Avec qui? Qui devrait prendre cette décision? En fait, sur cette question, deux visions s'opposent, la première voulant que l'information soit confidentielle et privée alors que la seconde conception inscrit le partage de l'information dans une dynamique de coresponsabilité.

Le thème de cette section vous invite à approfondir votre réflexion sur l'information génétique. Cette réflexion prendra appui sur le questionnement qui vous est soumis.



Sur les plans du diagnostic et du traitement, l'utilisation des tests pharmacogénomiques est très prometteuse. Adapter les traitements aux caractéristiques génétiques individuelles permettrait d'une part, d'économiser sur les coûts liés aux médicaments et d'autre part, d'éviter des prescriptions inutiles et, parfois, des réactions graves, voire fatales, aux médicaments chez certaines personnes.

En effet, un patient qui reçoit un médicament inefficace ou qui provoque des effets secondaires sévères voit le traitement de sa maladie être retardé, ce qui entraîne des conséquences négatives. À un niveau plus global, les prescriptions « inutiles » génèrent des coûts considérables pour le système de santé. À titre d'exemple, des chercheurs estiment qu'au Québec, 80 millions de dollars sont dépensés annuellement en prescriptions inutiles de statines, des médicaments servant à abaisser le taux de cholestérol sanguin.

Cependant, rien ne garantit que les médicaments issus des SSP soient abordables puisque les gains financiers à attendre des SSP paraissent incertains pour l'instant.

Quelques personnes estiment que la rentabilité de chaque test devra être étudiée. Dans certains cas, compte tenu des coûts liés aux tests, il pourrait même demeurer plus rentable d'utiliser la méthode « essais-erreurs » pour prescrire un médicament. On peut aussi s'inquiéter de l'idée de vouloir faire passer des tests pharmacogénomiques au plus de personnes possible et pour toutes les maladies, ce qui entraînerait une forte pression à la hausse sur les dépenses du système de santé.

Toutefois, sans nier l'importance des analyses coûts-efficacité, il ne faut pas oublier les considérations de justice et d'équité. Guidée par le seul objectif de maximisation, l'allocation des ressources pourrait négliger des malades souffrant de conditions rares, souvent appelées maladies orphelines (nous y reviendrons plus loin).

On peut aussi se demander quels médicaments et tests devraient être remboursés afin d'éviter de creuser l'écart entre les soins de santé offerts aux citoyens riches et ceux offerts aux citoyens moins favorisés. Autre interrogation : serait-il acceptable, compte tenu des coûts importants en matière de traitements et d'hospitalisations engendrés, que les patients identifiés comme répondants à risque ou refusant de passer le test puissent obtenir une prescription lorsqu'ils la réclament, quitte à payer eux-mêmes le médicament?

Le cas suivant sert à illustrer concrètement le thème de cette section. Prenez le temps de le lire avant de prendre connaissance du questionnement qui vous est soumis.

Marc, 48 ans, est plombier et père de 2 jeunes adultes. Il vient d'une famille modeste. Soucieux d'offrir un bel avenir à ses enfants, il a démarré une petite entreprise. Ces 2 dernières années ont été très difficiles financièrement et il est passé près de la faillite. Mais, Marc est un vrai combattant. Il tient bon et croit réellement qu'il en récoltera les fruits dans un avenir rapproché.

Il est aussi un grand sportif : planche à voile, « wakeboard », volleyball de plage, etc. D'aussi loin qu'il se rappelle, il a toujours passé ses étés dehors. Il y a environ un an, le grain de beauté qu'il a sur la main s'est modifié et a commencé à démanger. Trop occupé avec son entreprise, Marc ne s'en est pas soucié. Toutefois, il y a 2 mois, quand son grain de beauté s'est mis à saigner, il est allé consulter.

D'entrée de jeu, son dermatologue lui a dit : « ça ne regarde pas bien, c'est un mélanome qui semble à un stade assez avancé. » Les résultats des tests sanguins et des biopsies confirment les craintes du dermatologue : le mélanome a déjà fait des métastases dans les ganglions lymphatiques. Ébranlé, Marc décide de prendre un temps d'arrêt professionnel afin de mettre toutes les chances de son côté et guérir. Entre-temps, son meilleur ami – et bras droit – prendra la relève de la compagnie. Il ne s'inquiète pas outre mesure.

Malheureusement, ce combat-ci s'avérera plus difficile que les autres. Le premier traitement de chimiothérapie ne donne pas les résultats escomptés. Marc est passablement affaibli et son cancer progresse rapidement.

Le médecin l'informe que la seule chose qu'il peut lui offrir, ce sont les soins palliatifs. De retour chez lui et déterminé à ne pas abandonner la partie, Marc fait des recherches sur Internet et découvre qu'un médicament « personnalisé » est commercialisé depuis peu. Le médicament cible une **MUTATION** sur un gène en cause dans certains cas de mélanomes métastatiques. Ce médicament est administré seulement aux personnes qui présentent la mutation en question. Les personnes qui n'ont pas la mutation ne répondent pas bien au médicament et ce dernier peut même aggraver leur condition. Ce médicament prolongerait la vie de 6 mois en moyenne et parmi les 3 000 personnes qui l'ont reçu lors des essais cliniques, 5 personnes ont survécu en bonne santé pendant plus de 4 ans.

Marc s'empresse de retourner voir son médecin, il veut passer le test génétique. Le médecin le met aussitôt en garde :

« - Écoute, je ne veux pas que tu aies de faux espoirs. Le traitement est excessivement onéreux et il n'est pas remboursé par l'État parce que le gain de survie n'est pas assez significatif pour justifier une telle dépense.

- Et si c'était moi la personne qui survivait plusieurs années?

- À moins que tu n'aies les moyens de financer toi-même ce médicament à 10 000 \$ / mois... Je sais, et crois-moi, que c'est une situation terriblement inconfortable pour moi... mais, n'oublie pas que 6 mois est une moyenne, tu pourrais aussi ne gagner que 2 ou 3 mois. »

Insatisfait, Marc va rencontrer son député pour lui demander de l'aide. Le député est sensible à son histoire et se sent impuissant. « Malheureusement et je suis d'accord avec vous, c'est injuste, votre vie est en jeu. Vous savez, le budget de l'État est limité. Des femmes avec des grossesses à risque n'ont pas de suivi médical, des personnes âgées malades auraient besoin de soins à domicile, des gens attendent pendant des mois voire des années une opération qui pourra leur redonner une certaine qualité de vie... »



L'information issue d'un test génétique permet de détecter si une maladie est « monogénique » (un seul gène) ou multifactorielle. Dans le premier cas, la probabilité est forte pour que la personne développe la maladie au cours de sa vie (exemple la maladie de Huntington³). Dans le second cas, des facteurs non génétiques, comme les habitudes de vie (alimentation, consommation d'alcool et de tabac, niveau d'activité physique, etc.) et les conditions environnementales (exposition à des agents toxiques, au stress, etc.) vont influencer l'expression des gènes. Les cancers, le diabète, les troubles mentaux ou les maladies cardiovasculaires font partie de ce groupe de maladies plus répandues.

Afin d'évaluer les prédispositions génétiques à certaines maladies spécifiques, des tests génétiques ont été mis au point. Leur intérêt est de prévenir l'apparition de la maladie ou d'en atténuer les effets. Par exemple, certains changements dans les habitudes de vie pourraient être conseillés au patient. On pourrait l'inciter à suivre un programme de dépistage périodique préventif afin de surveiller l'apparition de la maladie et d'intervenir précocement pour la traiter. Dans certains cas, une médication préventive pourrait également être indiquée.

Par exemple, on sait que le cancer peut être associé à des causes environnementales (exemple : irradiation, substances cancérigènes, virus). L'approche préventive consiste à agir sur ces causes externes afin d'en réduire l'incidence.

L'utilisation d'un test génétique peut aussi être proposée dans quelques cas particuliers, notamment lorsqu'il est question de déterminer si un cancer est d'origine héréditaire ou non. Nous savons en effet que certains cancers sont causés par une mutation génétique **HÉRÉDITAIRE**. Ainsi, la présence d'une certaine mutation sur un gène du chromosome 17 fait passer le risque d'avoir un cancer du sein d'environ 8 %, pour la population en général, à près de 80 %. Il peut alors être indiqué d'étendre l'investigation aux autres femmes de la famille, celles-ci étant plus à risques de posséder la même mutation que la population en général.

L'aspect préventif apporté par les SSP amène la personne à devoir gérer des probabilités. Sa décision est susceptible d'avoir des impacts sur sa qualité de vie, mais aussi sur ses conditions psychologiques et sociales.

La connaissance de la génétique de certains cancers du sein a permis la mise au point de nouvelles thérapies adaptées à ce type spécifique de tumeurs. Par exemple, un médicament, l'Herceptin^{MD}, a été créé pour s'attaquer aux tumeurs HER2+. Au Canada, le coût du produit a été jugé acceptable par rapport au gain de santé pour le malade. Une année de traitement coûte plus de 50 000 \$ par malade et procure un gain de survie jugé significatif par rapport au traitement standard.⁴

Le cas⁵ suivant sert à illustrer concrètement le thème de cette section. Prenez le temps de le lire avant de prendre connaissance du questionnement qui vous est soumis.

3 Autrefois appelée « Danse de Saint-Guy » puis « Chorée de Huntington », la maladie de Huntington est une maladie rare et héréditaire neurodégénératrice qui se manifestent habituellement à l'âge adulte (entre 30 et 50 ans). Les atteintes sont motrices (mouvements involontaires, perte de dextérité, rigidité...), cognitives (ralentissement des processus mentaux, altération des fonctions exécutives, etc.) et psychiatriques (dépression, sautes d'humeur, irritabilité...). Son évolution se fait sur 20 ou 30 ans, et peut mener à la mort. (Garnier *et coll.*, 2003. [<http://www.huntingtonqc.org/index.html>]).

4 PGTM (2005). « Prise de position préliminaire Trastuzumab (Herceptin®) dans le traitement adjuvant du cancer du sein », septembre, 6 p. [http://www.pgtm.qc.ca/documentation/FSW/Trastuzumab_SeinAdjuvant_PGTM_20051004.pdf].

5 Inspiré de : <http://femmeplus.canoe.com/bienetre/article1/2006/04/24/1548175-fp.html>.

Andréanne, une jeune femme de 34 ans, revient de la clinique où elle a rencontré son médecin de famille. Elle vient de recevoir les résultats d'un test de dépistage génétique pour le cancer du sein. Elle l'avait demandé pour en avoir le cœur net : sa mère et deux de ses sœurs ont été affectées par ce cancer, il se pouvait donc bien qu'il soit d'origine génétique. Et en effet, elle vient d'apprendre qu'elle est porteuse d'une mutation au gène BRCA1, qui la prédispose à un tel cancer. Tout au long du trajet de retour, une foule de chiffres se bousculent dans sa tête :

« Environ 80 % de risques de développer le cancer, c'est beaucoup plus que pour les autres femmes, mais c'est tout de même 20 % de chances de ne pas l'avoir. Ce n'est pas rien, quand même. Et dire que je n'aurais que 8% de probabilité d'être affectée si ce n'était de ce foutu gène! N'empêche, je ne vais pas nécessairement en mourir, j'ai toujours 70 % de chance de m'en sortir vivante. Est-ce que c'est beaucoup? Est-ce que c'est trop peu? »

Andréanne doit rapidement faire un choix concernant le mode de prévention qu'elle entend utiliser. Trois options s'offrent à elle. Elle peut s'inscrire dans un programme de dépistage bisannuel systématique et, si le cancer se déclare, traiter par radiothérapie, chimiothérapie ou mastectomie. Une autre option est de procéder de façon préventive à l'ablation des deux seins. Ces deux possibilités abaissent son risque de développer le cancer et d'en décéder au niveau de la population normale. Elle peut aussi décider de ne rien faire (dans ce cas, elle a environ 80 % de risque de développer le cancer et 30 % de risque d'en mourir). Évidemment, ce n'est rien pour calmer ses angoisses et son sentiment de confusion :

« – J'aimerais pouvoir éviter les batteries de tests. Je ne me sens pas la force de passer à travers une chimiothérapie, après avoir vu l'état dans lequel cela a mis ma mère... sans même la sauver.

– Mais me faire enlever les seins, maintenant, comme ça? Ils font bien sûr une reconstruction mammaire. Mais l'ablation a beau être une opération simple et rapide... ça reste qu'ils vont m'enlever une partie de mon corps, c'est de la mutilation!

– Du point de vue des statistiques, ça ramènerait mes chances d'attraper ce cancer à environ 5 %, avec seulement 2 % de risques d'en mourir!

– Et si malgré tout je devais développer ce foutu cancer? »

Andréanne ne sait pas quel choix faire. Elle demande conseil à deux de ses amies.

La première, Martine, pense qu'elle opterait pour un suivi plus serré : « Je pourrais difficilement me résoudre à me faire enlever les seins et les faire remplacer par des faux. Il me semble qu'avec un suivi médical et des mammographies régulières, je me sentirais bien protégée. S'il y a un problème, on pourrait le détecter rapidement. Et puis, rien ne n'empêcherait d'opter finalement pour l'ablation, si je devenais trop inquiète... En fait, il s'agit de voir si tu peux vivre en paix avec toi-même, avec cette décision. Il ne faut pas oublier que tout est fondé sur des suppositions. Tu pourrais avoir le cancer du sein, mais l'auras-tu un jour? Peut-être que oui, peut-être que non... »

La deuxième, Nathalie, mère de deux jeunes enfants, ne courrait aucun risque : « Pour ma part, j'opterais d'emblée pour la mastectomie. Même si je peux comprendre que des femmes refusent cette chirurgie préventive, ce serait la meilleure chose à faire pour moi et ma famille. Rappelle-toi que tes sœurs ont tellement souffert des traitements de chimiothérapie et de radiothérapie. Les seins ne sont pas des organes vitaux; en te les faisant enlever, tu écarter le danger. »

Andréanne poursuit alors sa réflexion...



Les progrès en génomique pourraient conduire les assureurs à vouloir prendre connaissance de l'information génétique de leurs clients afin de déterminer les primes d'assurance. On craint qu'une discrimination génétique en résulte : certains individus pourraient se voir refuser de l'assurance ou payer des primes excessives en raison de leurs caractéristiques génétiques.

La plupart des assureurs utilisent des questionnaires visant à déterminer le risque que représente une personne. Certaines questions ont une portée tellement large qu'elles obligent une personne à déclarer une prédisposition à une maladie d'origine génétique. Il appartiendra à l'assureur de décider des suites à donner.

Par ailleurs, la plupart des questionnaires indiquent que l'information obtenue pourrait être transmise au « Bureau des renseignements médicaux⁶ », un organisme créé par les compagnies d'assurance afin d'échanger des informations sur leurs clients. Cela inclut les informations médicales. Cette autorisation va plus loin, car elle permet d'accéder aux informations médicales pouvant se trouver dans des dossiers médicaux⁷.

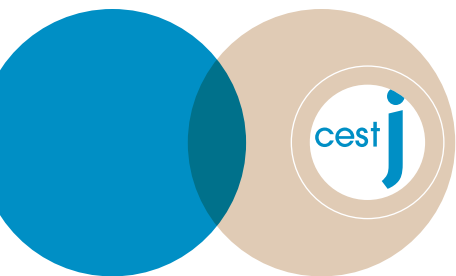


Extrait d'un contrat d'assurance :

J'autorise : • la, tout fournisseur de soins de santé, le gestionnaire de mon régime, toute autre compagnie d'assurance ou de réassurance, le Bureau de renseignements médicaux, les administrateurs des programmes d'État ou de tout autre programme d'avantages sociaux, toute organisation ou tout fournisseur de services travaillant avec la à échanger les renseignements personnels nécessaires afin de déterminer mon admissibilité à la protection et d'administrer le régime collectif;⁸



L'assureur devrait-il être autorisé à utiliser l'information génétique? Pour certains, l'utilisation de l'information génétique est légitime dans la mesure où, comme pour les autres renseignements sur la santé (historique médical, antécédents familiaux, etc.), elle permet une meilleure évaluation du risque que l'individu représente. Dans le cas contraire, des situations inéquitables pourraient survenir. D'abord, pour les assurés dont les risques réels sont faibles : si l'évaluation des risques faite par l'assureur est moins rigoureuse, ceux-ci devront payer une prime disproportionnée par rapport au risque qu'il représente, en compensation pour les assurés à risque élevé dont la prime ne reflète pas le risque. De plus, si l'assureur ne peut pas utiliser l'information génétique, le preneur d'assurance, sachant qu'il possède des susceptibilités génétiques considérables inconnues de l'assureur pourrait en profiter pour contracter une assurance vie d'une valeur importante. Ces problèmes pourraient déstabiliser, voire mettre en péril le marché de l'assurance.



ET MALADIES RARES

Il y a des maladies pour lesquelles aucun traitement n'existe, car elles ne représentent pas un marché suffisamment large pour être intéressant aux yeux des compagnies pharmaceutiques. Ces maladies dites rares ou orphelines¹⁰ portent ce nom parce qu'elles touchent moins d'une personne sur 2000. 80 % des 7000 maladies rares répertoriées sont d'origine génétique. Avec l'intégration de la pharmacogénomique dans la mise au point des médicaments, on craint que le phénomène des « orphelins » ne soit accentué.

Cela est susceptible de se produire dans deux cas. D'abord, dans le cas où les traitements existants se révéleraient inefficaces ou non sécuritaires pour les individus d'un certain génotype et où les compagnies pharmaceutiques jugeraient cette population « trop petite » pour mettre au point un médicament à leur intention. Ensuite, dans les cas où une maladie toucherait une population génétiquement très hétérogène avec une grande variabilité dans la réponse au traitement (par exemple, l'autisme¹⁰).

Ce phénomène pose problème en soi, mais il risque de se faire sentir encore plus fortement dans les pays du Sud. Des génotypes rares ici, mais répandus là-bas, risquent d'être délaissés par les compagnies pharmaceutiques. Ce phénomène, combiné au coût élevé des médicaments personnalisés, pourrait limiter davantage l'accès des pays plus pauvres aux SSP.

Aux États-Unis et en Europe, des lois existent pour inciter les compagnies à mettre au point des médicaments pour les maladies rares, lois que plusieurs suggèrent d'étendre au problème des génotypes rares. Au Canada, aucune loi en ce sens n'existe, mais certains la réclament. D'autres suggèrent que des politiques publiques prennent en charge la mise en place de telles mesures incitatives : subventions de recherche, incitatifs fiscaux, extension de la période des brevets, etc.

En somme sur le plan éthique, les SSP pourraient engendrer des situations d'exclusion non négligeables.

ADN

L'ADN (acide désoxyribonucléique) est une molécule présente dans toutes les cellules vivantes, qui renferme l'ensemble des informations nécessaires au développement et au fonctionnement d'un organisme. C'est aussi le support de l'hérédité, car il est transmis lors de la reproduction, de manière intégrale ou non. Il porte donc l'information génétique et constitue le génome des êtres vivants. (Source : Wikipédia.)

CHROMOSOME :

Molécule d'ADN de forme allongée. Les chromosomes sont situés dans le noyau des cellules et portent les gènes. Il y a 46 chromosomes chez l'humain, soit 22 paires de chromosomes somatiques et une paire de chromosomes sexuels (X et Y).

GÈNE

Séquence ordonnée de nucléotides qui occupe une position précise sur un chromosome déterminé et qui constitue une information génétique dont la transmission est héréditaire. Les gènes correspondent le plus souvent à une portion d'une molécule d'ADN; ils possèdent la capacité de se répliquer et sont susceptibles de subir des mutations. Les gènes représentent les unités physiques et fonctionnelles élémentaires de l'hérédité.

GÉNÉTIQUE

Science de l'hérédité qui a pour objectif d'analyser les lois de la transmission des caractères héréditaires d'une génération à la suivante et d'élucider les mécanismes qui assurent l'hérédité.

GÉNOME

Le génome est constitué de l'ensemble des gènes d'un organisme. Il fait référence au bagage génétique hérité des parents.

GÉNOTYPE

Ensemble du matériel génétique porté par un individu et qui constitue son patrimoine héréditaire.

GÉNOMIQUE

Discipline scientifique qui a pour objet d'inventorier l'ensemble des gènes d'un organisme vivant et d'en étudier les fonctions.

HÉRÉDITÉ

Ensemble des phénomènes qui président à la transmission, d'une génération à l'autre, des facteurs et structures qui déterminent les caractères et potentialités d'un organisme. Les caractères ou potentialités transmis peuvent être exprimés ou non, les caractères récessifs pouvant sauter une ou deux générations et reparaître ensuite. Les caractères sont inscrits dans les gènes, supportés par les chromosomes.

MUTATIONS

Modification de la séquence d'ADN dans le génome d'une cellule. Les mutations somatiques ne touchent pas les cellules destinées à la reproduction, elles ne sont donc pas héréditaires et affectent (à des degrés divers) l'individu porteur. À l'inverse, les mutations germinales sont transmises lors de la reproduction, elles affectent les descendants et non les parents. Certaines mutations peuvent évoluer en cellules tumorales, puis en cancer. Certaines sont aléatoires, d'autres sont provoquées par des agents mutagènes (physiques ou chimiques). Leur effet peut être minime, elles peuvent procurer un avantage ou être nuisibles, voire fatales. (Source : Wikipédia.)

PHARMACOGÉNOMIQUE

Science qui a pour objet d'étudier les facteurs génétiques impliqués dans la réponse aux médicaments. Les progrès la pharmacogénomique devraient entraîner une segmentation de plus en plus fine des maladies et une individualisation de plus en plus grande des malades, et ainsi ouvrir la voie à une médication « sur mesure ». Alors que la pharmacogénétique était surtout basée sur la biochimie, la pharmacogénomique fait appel à de nombreuses techniques biotechnologiques de pointe (séquençage, cartographie génétique, bio-informatique).

11 Sauf exceptions, l'ensemble des définitions est tiré du Grand dictionnaire terminologique de l'Office québécois de la langue française. [<http://gdt.oqlf.gouv.qc.ca/>].

Références principales

ASSOCIATION CANADIENNE DE PROTECTION MÉDICALE (ACPM) (2008). *Ressources limitées en soins de santé : un équilibre précaire*, Ottawa, ACPM.

BRECKENRIDGE, Alasdair, Klaus LINDPAINNER, Peter LIPTON, Howard McLEOD, Mark ROTHSTEIN et Helen WALLACE (2004). « Pharmacogenetics: ethical problems and solutions », *Nature Reviews*, vol. 5, p. 676-680.

BUCHANAN, Allen E., Andrea CALIFANO, Jeffrey P. KAHN et Elizabeth McPHERSON (2002). « Pharmacogenetics: ethical issues and policy options », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 12, n° 1.

CHAMPAGNE, Arline (2008). *Le Coumadin : un médicament anticoagulant*, Montréal, Hôpital Maisonneuve-Rosemont.

COMMISSION DE L'ÉTHIQUE DE LA SCIENCE ET DE LA TECHNOLOGIE (CEST) (2003). *Les enjeux éthiques des banques d'information génétique : pour un encadrement démocratique et responsable*, Québec, CEST. [http://www.ethique.gouv.qc.ca/index.php?option=com_docman&Itemid=16&lang=fr].

COMMISSION DE L'ÉTHIQUE EN SCIENCE ET EN TECHNOLOGIE (CEST) (2012). *Soins de santé personnalisés. Document de consultation*, Québec, CEST. [http://www.ethique.gouv.qc.ca/index.php?option=com_docman&Itemid=106&lang=fr].

CONSEIL DE LA SANTÉ ET DU BIEN-ÊTRE (CSBE) (2001). *La santé et le bien-être à l'ère de l'information génétique : enjeux individuels et sociaux à gérer*, Québec, CSBE.

CONSEIL DE LA SANTÉ ET DU BIEN-ÊTRE (CSBE) (2003). *L'information génétique et l'accès à l'information des chercheurs : il est urgent de protéger la population*, Québec, mémoire présenté à la Commission de la culture de l'Assemblée nationale du Québec chargée de la consultation générale à l'égard du rapport quinquennal de la Commission d'accès à l'information, Québec, CSBE.

CONSEIL DE L'EUROPE (1997). *Convention pour la protection des Droits de l'Homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine : Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine*.

CONSEIL ÉCONOMIQUE ET SOCIAL DES NATIONS UNIES (ECOSOC) (2004). *Confidentialité des données génétiques et non-discrimination : Résolution 2004/9*.

CONSORTIUM ON PHARMACOGENETICS (2002). *Pharmacogenetics: Ethical and Regulatory Issues in Research and Clinical Practice*, Minneapolis, Consortium on Pharmacogenetics.

DION-LABRIE, Marianne, Marie-Chantal FORTIN, Marie-Josée HÉBERT et Hubert DOUCET (2008). « Réflexions éthiques sur la médecine personnalisée : l'alliance de la science et de la médecine enfin réalisée? », *Revista Colombiana de Bioética*, vol. 3, n° 2, p. 33-56.

EMILIE, Gérard, Michel PONCHON, Carlos CALDAS, Ole ISACSON et Jean-Marie MALOTEAUX (2000). « Impact of genomics on drug discovery and clinical medicine », *QJM*, vol. 93, n° 7, p. 391-423.

GARNIER, Emmanuèle (2007). « Médecine personnalisée et pharmacogénomique : une révolution à nos portes », *Le Médecin du Québec*, vol. 42, n° 12, p. 77-81.



GARNIER, Michel *et coll.* (2003). *Dictionnaire des termes de médecine*, 27^e éd., Paris, Maloine.

GAUDRAY, Patrick (2011). « Génétique et profilage médical : enjeux et risques d'inégalité d'accès aux soins », *Actualité et dossier en santé publique*, n° 77, p. 51-54.

GOSSARD, Francis et Pavel HAMEY (2003). « Pour distinguer génétique, génomique, pharmacogénétique et pharmacogénomique dans les problèmes éthiques », dans Christian HERVÉ, Bartha Maria KNOPPERS et Patrick A. MOLINARI (dir.), *Les pratiques de recherche biomédicales visitées par la bioéthique*, Paris, Dalloz.

GRAVEL, Pauline (2011). « La médecine personnalisée, un rêve difficile à réaliser », *Le Devoir*, 21 mai 2011, p. B6-B7.

GUTTMACHER, Alan E., Amy L. McGUIRE, Bruce PONDER et Kari STEFANSSON (2010). « Personalized genomic information: preparing for the future of genetic medicine », *Nature Reviews Genetics*, vol. 11, n° 2, p. 161-165.

HAPGOOD, Rhydian (2003). « The potential and limitations of personalized medicine in the doctor-patient relationship », *Pharmacogenomics*, vol. 4, n° 6, p. 685-687.

HUMGEN INTERNATIONAL (HUMGEN) (n.s.). « Foire aux questions (FAQ) ». [<http://www.humgen.org/int/faq.cfm?&lang=2>] (*Qu'est-ce que le projet du génome humain (PGH)?, L'assurance et l'information génétique et l'emploi et l'information génétique*)

HUMAN GENOME ORGANIZATION (HUGO). ETHICS COMMITTEE (2007). *HUGO Statement on Pharmacogenetics (PGx) : Solidarity, Equity and Governance*.

JAIN, Kewal K. (2009). *Textbook of Personalized Medicine*, Springer.

JOLY, Yann (2004). « La pharmacogénomique : perspectives et enjeux éthico-juridiques », *Lex Electronica*, vol. 9, n° 3.

KNOPPERS, Bartha Maria et Ruth CHADWICK (2005). « Human genetic research: emerging trends in ethics », *Nature Reviews Genetics*, vol. 6, p. 75-79.

LEE VENTOLA, C. (2011). « Pharmacogenomics in clinical practice: reality and expectations », *Pharmacy and therapeutics*, vol. 36, n° 7, p. 412-450.

LEMMENS, Trudo, Daryl PULLMAN et Rebecca RODAL (2010). *Nouveau regard sur la discrimination génétique en 2010 : options stratégiques pour le Canada*, mémoire sur les orientations stratégiques n° 2, Ottawa, Genome Canada.

MANSON, Neil A. et Gregory CONKO (2007). « Genetic testing and insurance: Why the fear of "genetic discrimination" does not justify regulation », *Issue Analysis*, Competitive Enterprise Institute, n° 4.

MEYER, Urs A. (2002) « Introduction to pharmacogenomics : Promises, Opportunities, and Limitations », dans Julio LICINION et Ma-Li WONG (dir.) *Pharmacogenomics The Search for Individualized Therapies*, Los Angeles, Wiley-VCH, p. 1-7.

McBRIDE, Colleen M., Laura M. KOEHL, Saskia C. SANDERSON et Kimberly A. KAPHINGST (2010). « The behavioral response to personalized genetic information : Will genetic risk profiles motivate individuals and families to choose more healthful behaviors? », *Annual Review of Public Health*, vol. 31, p. 89-103.

NATURE GENETICS (2000). « Editorial – Census, race and science », *Nature Genetics*, vol. 24, n° 2, p. 97-98.

NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS (2010). *Medical profiling and online medicine : the ethics of 'personalised healthcare' in a consumer age*, Londres, Nuffield Council on Bioethics.

NUFFIELD COUNCIL ON BIOETHICS (2003). *Pharmacogenetics : ethical issues*, Londres, Nuffield Council on Bioethics.

PETERSON-IYER, Karen (2008). « Pharmacogenomics, ethics, and public policy », *Kennedy Institute of Ethics Journal*, vol. 18, n° 1, p. 35-56.

PRICEWATERHOUSE COOPERS et FÉDÉRATION EUROPÉENNE DES HÔPITAUX HOPE (2012). *La médecine personnalisée dans les établissements de santé européens*.

REGROUPEMENT EN SOINS DE SANTÉ PERSONNALISÉS DU QUÉBEC (RSSPQ) (2011). *Pour que le Québec tire pleinement bénéfice du développement en soins de santé personnalisés : une proposition d'affaires du regroupement en soins de santé personnalisés du Québec*. RSSPQ.

ROTHSTEIN, Mark A. et Phyllis G. EPPS (2001). « Ethical and legal implications of pharmacogenomics », *Nature Reviews Genetics*, vol. 2, n° 3, p. 228-231.

SARATA, Amanda K. (2008a). *Genetic Exceptionalism : Genetic Information and Public Policy*, CRS Report for Congress, Washington DC, Congressional Research Service.

SARATA, Amanda K. (2008b). *Genetic Testing : Scientific Background for Policy Makers*, CRS Report for Congress, Washington DC, Congressional Research Service.

SCHUBERT, Lilian (2004). « Ethical Implications of pharmacogenetics – Do slippery slope arguments matter? », *Bioethics*, vol. 18, n° 4, p. 361-378.

SMART, Andrew, Paul MARTIN et Michael PARKER (2004). « Tailored medicine: Whom will it fit? The ethics of patient and disease stratification », *Bioethics*, vol. 18, n° 4, p. 322-343.

UNESCO (2003). *Déclaration internationale sur les données génétiques humaines*, Paris, Actes de la Conférence générale, 32^e session, 29 septembre – 17 octobre.

VAN DELDEN, Johannes, Ineke BOLT, Annemarie KALIS, Jeroen DERIJKS et Hubert LEUFKENS (2004). « Tailormade pharmacotherapy : Future developments and ethical challenges in the field of pharmacogenomics ». *Bioethics*, vol. 18, n° 4, p. 303-321.

WORLD MEDICAL ASSOCIATION (WMA) (2009). *WMA Statement on Genetics and Medicine*, Adopted by the 56th WMA General Assembly, Santiago, Chili, Octobre 2005; Amended by the 60th WMA General Assembly, New Delhi, Inde, Octobre 2009.

VENNE, Jean-François. (2011). « Les exclus de la médecine génétique », *Agence Science-Presses*, 23 août 2011. [<http://www.sciencepresse.qc.ca/actualite/2011/08/23/exclus-medecine-genetique>].

Autres références pertinentes

CASTONGUAY, Joanne, Nathalie de MARCELLIS-WARIN et Natalia MISHAGINA (2012). *Évaluation de l'impact socioéconomique potentiel de la médecine personnalisée*, Cirano, rapport de projet.

COLLINS, Ruth E., Allison J. WRIGHT et Theresa M. MARTEAU (2011). « Impact of communicating personalized genetic risk information on perceived control over the risk: A systematic review », *Genetics in Medicine*, vol. 13, n° 4, p. 273-277.

COOPER, Richard S., Jay S. KAUFMAN et Ryk WARD (2003). « Race and genomics », *New England Journal of Medicine*, vol. 348, n° 12, p. 1166-1170.

FOSTER, Morris W. et Richard R. SHARP (2002). « Race, ethnicity, and genomics: social classifications as proxies of biological heterogeneity », *Genome Research*, vol. 12, n° 6, p. 844-850.

FRUEH, Felix W. et David GURWITZ (2004). « From pharmacogenetics to personalized medicine: a vital need for educating health professionals and the community », *Pharmacogenomics*, vol. 5, n° 5, p. 571-579.

GRANT, Bob (2011). « The ghost of personalized medicine », *The Scientist*, 14 juin 2011.

GREELY, Henry T. (2003). « Genome research and minorities », dans Mark A. ROTHSTEIN (dir.), *Pharmacogenomics : Social, Ethical, and Clinical Dimensions*, Hoboken, NJ, Wiley-Liss, A John Wiley & Sons.

HALL, Wayne, Rebecca MATHEWS et Katherine I. MORLEY (2010). « Being More Realistic About the Public Health Impact of Genomic Medicine », *PLoS Medicine*, vol. 7, n° 10.

HOUSE OF LORDS SCIENCE AND TECHNOLOGY COMMITTEE (2009). *Genomic Medicine*, Londres,

House of Lords, Science and Technology Committee.

HULOT, Jean-Sébastien (2010). « Pharmacogenomics and personalized medicine : lost in translation? », *Meeting report*, Genome Medicine, vol. 2, n° 13.

HUMAN GENETICS COMMISSION (HGC) (2002). *Inside Information : Balancing interests in the use of personal genetic data*, Londres, HGC.

LEE, Sandra Soo-Jin, Joanna MOUNTAIN et Barbara A. KOENIG (2001). « The meanings of “race” in the new genomics : Implications for health disparities research », *Yale Journal of Health Policy, Law, and Ethics*, vol. 1, p. 33-75.

MANASCO, Penelope K. et Teresa E. ARLEDGE (2003). « Drug development strategies », dans Mark A. ROTHSTEIN (dir.), *Pharmacogenomics : Social, Ethical, and Clinical Dimensions*, Hoboken, NJ, Wiley-Liss, A John Wiley & Sons.

MARTEAU, Theresa M. et Caryn LERMAN (2001). « Genetic risk and behavioural change », *British Medical Journal*, vol. 322, n° 7293, p. 1056.

MARTEAU, Theresa M. et John WEINMAN. (2006). « Self-regulation and the behavioral response to DNA risk information : a theoretical analysis and framework for future research », *Social Science & Medicine*, vol. 62, n° 6, p. 1360-1368.

PHG FOUNDATION (Foundation for Genomics and Population Health) (2010). *Genomic Medicine : An Independent Response to the House of Lords Science and Technology Committee Report*, Cambridge, PHG Foundation.

PHILLIPS, Michael S., Yann JOLY, Tina SILVERSTEIN et Denise AVARD (2007). « Le consentement à la recherche en pharmacogénétique », *GenEdit*, vol. 5, n° 2, p. 1-10.

ROBERTSON, John A. (2003). « Constitutional issues in the use of pharmacogenomic variations associated with race », dans Mark A. ROTHSTEIN (dir.), *Pharmacogenomics : Social, Ethical, and Clinical Dimensions*, Hoboken, NJ, Wiley-Liss, A John Wiley & Sons.

ROYAL SOCIETY (2005). *Personalised medicines : hopes and realities*, Londres, The Royal Society.

SHARP, Richard R. (2011). « Downsizing genomic medicine : Approaching the ethical complexity of whole-genome sequencing by starting small », *Genetics in Medicine*, vol. 13, n° 3, p. 191-194.

STEIN, Rob (2011). « Race reemerges in debate over “personalized medicine” », *The Washington Post*, 31 juillet.

Sites web

ARTEZIA, Génétique. [<http://www.artezia.net/sante/genetique/genetique.htm>].

BIEN-ÊTRE (2006). « Pour ou contre la mastectomie préventive ». [<http://femmeplus.canoe.com/bienetre/article1/2006/04/24/1548175-fp.html>].

BUREAU DES RENSEIGNEMENTS MÉDICAUX (MIB). [<http://www.mib.com/index.html>].

COMMISSION D'ACCÈS À L'INFORMATION (CAI). *Lois et règlements*. [<http://www.cai.gouv.qc.ca/lois-et-reglements/>].

GREAT WEST. *Preuve d'assurabilité – description de la protection*. [http://www.standardbredcanada.ca/files/gwl_term_app_french.pdf].

HÔPITAL DE MONTRÉAL POUR ENFANTS – centre universitaire de santé McGill. « Dix questions courantes sur l'autisme ». [<http://www.thechildren.com/fr/sante/pathologies.aspx?ilD=466>].

OQLF. *Grand dictionnaire terminologique*. [<http://gdt.oqlf.gouv.qc.ca/>].

PROGRAMME DE GESTION THÉRAPEUTIQUE DES MÉDICAMENTS (PGTM) (2005). « Prise de position préliminaire Trastuzumab (Herceptin®) dans le traitement adjuvant du cancer du sein », septembre, 6 p. [http://www.pgtm.qc.ca/documentation/FSW/Trastuzumab_SeinAdjuvant_PGTM_20051004.pdf].

RADIO-CANADA.CA (2002). « Confidentiel, votre dossier médical? », *La Facture*, émission 229, 19 novembre. [<http://www.radio-canada.ca/actualite/lafacture/229/rept.html>].

SOCIÉTÉ HUNTINGTON DU QUÉBEC. [<http://www.huntingtonqc.org/index.html>].

