

Où la technique nous ramène à l'éthique.

Le progrès scientifique et technique est si habituel en médecine qu'on finirait par n'y plus prêter attention.

L'analyse génétique « tous azimuts » (séquençage de masse) qui est en passe de se généraliser est-elle si différente qu'on lui consacre un numéro du CMV. ?

Oui et non.

Comme l'expliquent fort bien les pages suivantes, l'empreinte génétique de nos patients nous permettra de connaître des caractéristiques structurelles fort utiles, par exemple dans la réponse aux antiviraux ou la tolérance pharmacologique des anticoagulants que nous prescrivons.

Mais d'autres informations seront plus embarrassantes qu'utiles, et nous devons apprendre à les utiliser. On voudrait écrire « domestiquer », tant elles évoquent un animal sauvage qui court en tous sens dans l'enclos où on l'enferme. Que dire à notre patient dont le polymorphisme génétique porte un risque de diabète de 1,5 fois la population générale ? De faire de l'exercice et de manger sainement ? Sans doute le dites-vous aussi pour leur plus grand bénéfice à ceux qui ont un risque moyen aussi. Mais que faire si le « risk ratio », dont le patient aura trouvé la définition sur internet par une recherche de 0,12 sec se met à tourner dans sa tête et l'angoisse au point de devenir insomniaque ? Faisons-nous un contrôle glycémique plus fréquent, par exemple chaque mois au lieu de chaque année ? Pendant 40 ans ? Et si le diabète se déclare un an après le dernier des 480 contrôles, au bout desquels on se sera découragé ?

Ce simple calcul rappelle que les données statistiques ne servent guère pour guider l'action thérapeutique chez un individu donné. L'analyse génétique n'échappe pas à cette réalité.

La bonne solution serait de ne faire – selon la bonne règle de la médecine – que les examens dont on tire une information utile pour le patient. Or, il est très probable que dans les décennies qui viennent, plus ou moins chaque patient aura une fois ou l'autre une analyse du génome entier, de même que la mesure de pression artérielle, le taux de cholestérol et le groupe sanguin se sont généralisées.

Or, le problème des analyses dites « genome wide association » est qu'elles détectent en un seul examen un immense nombre de polymorphismes, quel que soit l'indication qui a fait réaliser l'examen. Et cette information, très large, est clairement propriété du patient, dont elle reflète des caractères intimement personnels. Ledit patient a donc le droit d'en connaître le résultat. Que pourra-t-il en faire ? Les classiques répondront que c'est typiquement le rôle du médecin, généticien de préférence, de guider le patient dans son appréciation des résultats d'analyse.

Et là se présente un problème inattendu. A mesure que la recherche progresse, on trouve des relations nouvelles entre un polymorphisme et une maladie. Or, tel patient examiné précédemment porte justement ce polymorphisme. Comme on ne le savait pas à l'époque, le médecin ni le laboratoire n'a pu l'informer de l'éventuel risque et de potentielles mesures salutaires à prendre. Il faudrait donc réviser l'analyse génomique de tous nos patients régulièrement au regard des nouvelles données acquises. Je délire ? Non : aux Etats-Unis, toujours en avance d'une guerre dans la procédure, des jugements sont déjà tombés pour définir la responsabilité d'informer a posteriori les patients sur les risques de leur génome analysé avant une découverte significative (voir par exemple Reed E. Pyeritz, N Engl J Med 2011; 365:1367-1369).

Le problème n'est pas sans rappeler celui des incidentalomes, mais il se présente de manière bien plus délicate, puisqu'il porte sur de nombreux problèmes potentiels à la fois.

En définitive, le médecin et son patient devront chercher ensemble le sens humain qui se cache dans cette pléthore d'information. Ainsi, la haute technicité nous ramène aux grandes interrogations sur la destinée humaine, des questions sur lesquelles philosophes et médecins ont déjà réfléchi depuis l'antiquité. Nous ne sommes donc pas désarmés pour les aborder sous l'éclairage nouveau apporté par le séquençage génétique.

Dr Charles A. Favrod-Coune,
Endocrinologie FMH, président Société Médicale de la Suisse Romande