



COMITÉ
D'ÉTHIQUE
DE SANTÉ PUBLIQUE

Avis sur l'offre de tests de porteur de quatre maladies héréditaires récessives chez les personnes originaires du Saguenay–Lac-Saint-Jean, de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord

AUTEUR

Comité d'éthique de santé publique

RÉDACTEURS

Michel Désy

France Filiatrault

Comité d'éthique de santé publique

Direction du secrétariat général, des communications et de la documentation

MISE EN PAGES

Royse Henderson

Unité des communications et de la documentation

Vice-présidence à la valorisation scientifique et aux communications

Ce document est disponible intégralement en format électronique (PDF) sur les sites Web de l'Institut national de santé publique du Québec au : <http://www.inspq.qc.ca> et du Comité d'éthique de santé publique au : <http://cesp.inspq.qc.ca>.

Les reproductions à des fins d'étude privée ou de recherche sont autorisées en vertu de l'article 29 de la Loi sur le droit d'auteur. Toute autre utilisation doit faire l'objet d'une autorisation du gouvernement du Québec qui détient les droits exclusifs de propriété intellectuelle sur ce document. Cette autorisation peut être obtenue en formulant une demande au guichet central du Service de la gestion des droits d'auteur des Publications du Québec à l'aide d'un formulaire en ligne accessible à l'adresse suivante : <http://www.droitauteur.gouv.qc.ca/autorisation.php>, ou en écrivant un courriel à : droit.auteur@cspq.gouv.qc.ca.

Les données contenues dans le document peuvent être citées, à condition d'en mentionner la source.

DÉPÔT LÉGAL – 3^e TRIMESTRE 2016
BIBLIOTHÈQUE ET ARCHIVES NATIONALES DU QUÉBEC
ISBN : 978-2-550-76188-4 (PDF)

©Gouvernement du Québec (2016)

Le projet soumis au CESP

En 2007, le Comité d'éthique de santé publique (CESP) a examiné le projet pilote d'offre de tests de porteur destinée aux personnes originaires du Saguenay–Lac-Saint-Jean et portant sur la neuropathie sensitivo-motrice héréditaire, avec ou sans agénésie du corps calleux, l'ataxie récessive spastique de Charlevoix-Saguenay, la tyrosinémie de type I et l'acidose lactique congénitale¹. Le ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS) entend modifier et étendre cette offre de services aux personnes couvertes par le régime d'assurance maladie du Québec qui demeurent en dehors de cette région mais qui en sont originaires, à travers un portail Web qu'il hébergera. C'est sur ce projet d'offre étendue que porte le présent avis du CESP. La nouvelle offre de service s'étendra aussi à toute personne couverte par le régime d'assurance maladie du Québec qui est originaire de Charlevoix et de la Haute-Côte-Nord, où la prévalence de ces maladies est similaire à celle que l'on retrouve au Saguenay–Lac-St-Jean, peu importe son lieu de résidence actuel.

Dans le devis original remis au CESP en 2006, les responsables justifiaient leur projet en soulignant que ces maladies sont plus prévalentes dans la région visée, phénomène résultant d'un effet fondateur. Selon le rapport d'évaluation du projet pilote, on estime à plus ou moins 90 000 le nombre de personnes soumises à l'effet fondateur². Environ 1 personne sur 5 de la population cible serait porteuse d'au moins l'une des maladies visées. À chaque grossesse, lorsque deux parents sont porteurs de la même maladie, la probabilité d'avoir un enfant atteint est de 1 sur 4 et celle d'avoir un enfant porteur est de 1 sur 2. L'enfant ne sera ni atteint ni porteur 1 fois sur 4.

Au final, toujours selon le même rapport d'évaluation, c'est 4,3 % de la population ciblée qui a participé à l'offre de tests, soit 3 915 participants. De ce nombre, 1 652 personnes (42 %) l'ont fait en volet préconceptionnel, 1 741 personnes (45 %) en volet prénatal avec moins de 13 semaines de gestation et 522 (13 %) en prénatal avec 13 et 14 semaines de gestation. Le projet pilote a permis de détecter 21 couples porteurs de la même maladie, dont 15 se trouvaient en situation

préconceptionnelle. Sur ces 15 couples, 5 avaient déjà donné naissance à un enfant atteint. Au total, 700 personnes sur 3 915 (18 %) ont reçu un résultat positif pour l'une des maladies testées.

L'objectif principal de l'offre de tests était alors et est toujours d'informer les parents prospectifs sur leur statut de porteur et sur les risques potentiels pour leur enfant à naître, le tout sur une base volontaire et gratuite. Les connaissances acquises à travers le dépistage visent ultimement à éclairer la décision des participants et ainsi contribuer à leur autonomie reproductive.

L'offre de service étendue se déploie par l'entremise d'un site Web qui informe les participants potentiels sur les maladies visées par les tests de porteur, sur le risque de les transmettre à leur enfant, sur le caractère volontaire du dépistage et ses avantages et inconvénients, sur leur admissibilité, sur la marche à suivre pour passer le test, ainsi que sur les implications d'un résultat positif. Les personnes qui consultent le site peuvent écouter une présentation animée ou lire l'information disponible.

La démarche proposée vise les personnes âgées de 18 ans ou plus qui ont l'intention d'avoir des enfants et dont au moins un grand-parent est originaire des régions visées. Les personnes qui ne sont pas originaires de l'une des trois régions mais dont le conjoint a été trouvé porteur sont éligibles à l'offre de tests. Enfin, les personnes ayant un conjoint atteint de l'une des maladies visées sont invitées à contacter directement le service de conseil génétique de leur territoire.

Après avoir pris connaissance des renseignements fournis par le site, les personnes admissibles doivent répondre correctement à un questionnaire vérifiant leur compréhension. Ce n'est que lorsqu'elles ont répondu correctement aux questions qu'elles peuvent participer à l'offre. Elles recevront alors par la poste une trousse d'auto-prélèvement de cellules buccales qu'elles doivent retourner au laboratoire du Centre intégré universitaire de santé et de services sociaux (CIUSSS) du Saguenay–Lac-Saint-Jean pour analyse. Les résultats seront transmis par la poste ou plus rapidement par téléphone lorsque les couples sont porteurs du même gène défectueux ou, lors d'une grossesse, lorsqu'un résultat est positif et que le partenaire n'a pas encore été testé. Les couples pour lesquels le test est positif seront référés par le laboratoire du CIUSSS au service de génétique médicale le plus près de chez eux. Aucun service particulier n'est prévu pour les personnes seules ou les couples où un seul des deux conjoints est porteur d'un gène défectueux particulier.

¹ CESP (2007). Avis sur le Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean. Gouvernement du Québec, Québec.

² Pouliot, S., Gagnon, R. & Levesque, P. (2014) Rapport d'évaluation du Projet-pilote d'offre de tests de porteur pour quatre maladies héréditaires récessives au Saguenay–Lac-Saint-Jean. INSPQ, Québec.

Les femmes enceintes et éligibles qui ont complété au moins 12 semaines de grossesse ou leur partenaire doivent, après avoir rempli le formulaire de participation, contacter directement le CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean afin d'être immédiatement pris en charge. Ces femmes enceintes peuvent participer à l'offre de tests si elles n'ont pas dépassé la 15^e semaine de grossesse.

L'inscription au test est accompagnée d'un formulaire de consentement informant les participants des éléments les plus importants de leur participation, des différents résultats possibles, dont un résultat positif, et des inconvénients potentiels liés aux tests, notamment quant à l'assurabilité et à la découverte fortuite d'une non-paternité. Le formulaire de consentement renseigne aussi les participants sur la durée de conservation des données personnelles et des échantillons biologiques. Ces derniers seront conservés pendant cinq ans et les données personnelles, aussi longtemps que le programme sera offert, pour des fins de contrôle de la qualité ou de tests supplémentaires pour le participant. Des consentements spécifiques sont demandés pour chacune des maladies. Enfin, des consentements supplémentaires sollicitent les participants à accepter que leurs échantillons biologiques puissent servir à des fins de contrôle de la qualité au-delà de la limite prévue de cinq ans et vérifient leur intérêt pour un éventuel rappel aux fins de la recherche.

Finalement, les préoccupations éthiques exprimées par les responsables du projet portent sur la capacité de l'information dispensée par le site à contribuer à l'autonomie reproductive des parents en renforçant leur capacité à décider de passer ou non les tests et à comprendre ses éventuelles implications sur leur planification familiale. À leur demande, les responsables du projet ont été accompagnés par un professionnel de la permanence du CESP dans certaines rencontres portant sur les aspects techniques ou logistiques de l'élaboration de l'offre de tests par le site Web proposé.

L'examen éthique du CESP

L'examen éthique du CESP s'est effectué sur deux plans. Tout d'abord, le Comité s'est penché sur le projet de site Web à travers lequel se déploiera l'offre de service. Ensuite, le CESP a souhaité revenir sur l'une des préoccupations exprimées dans son avis de 2007 portant sur les finalités du dépistage.

Les documents présentant l'offre de tests

Le Comité a examiné les divers documents afférents à l'offre de tests, c'est-à-dire le document spécifiant le contenu du futur site Web, le formulaire de consentement aux tests et l'algorithme de sélection des personnes éligibles.

Le CESP estime que le premier document présente l'information pertinente à l'offre de tests de porteur. Le Comité est conscient que la nature même de l'information suppose un bon niveau de littératie, mais il juge le texte généralement approprié, compte tenu de l'expérience qu'ont acquise les promoteurs en matière de communication avec la population visée. Le Comité estime qu'il est dans l'intérêt du projet de rendre le site Web accessible selon les meilleurs standards du genre et de procéder aux tests nécessaires à son déploiement. Enfin, le Comité signale quelques précisions à apporter aux deux documents suivants.

Le document présentant le contenu du site Web

Dans les sections portant sur les traitements des maladies, le Comité est préoccupé par le fait que l'offre de service ne sera sans doute pas équivalente selon les régions où se trouvent les couples concernés, surtout en dehors des grands centres. Il recommande donc de revoir le libellé pour éviter qu'il soit interprété comme promettant un même niveau de services pour tous, indépendamment de la région où ils habitent.

Dans la section portant sur les implications des résultats des tests, les options de planification familiale sont présentées sans distinction et peuvent être comprises comme étant équivalentes. Or, le recours aux services de procréation assistée ou à l'adoption représente des coûts importants, ce qui rend ces options difficilement accessibles pour certains couples. Aussi, le CESP recommande-t-il de préciser que certaines des options peuvent présenter des coûts pour les parents potentiels. En corollaire, le Comité recommande aussi de revoir la phrase « le meilleur choix pour votre couple est celui que vous faites sans contrainte... », puisqu'une contrainte d'ordre financier pourrait bel et bien être présente.

Pour avoir accès au formulaire de participation aux tests, les personnes admissibles doivent avoir répondu correctement à un questionnaire. Cette exigence pourrait, selon le CESP, désavantager les personnes qui ont des difficultés, sans compter qu'elle n'est pas, au final, garante d'une bonne compréhension. Aussi, le CESP recommande-t-il que les personnes qui n'ont pas

répondu correctement à l'une ou l'autre des questions concernant l'offre de test puissent tout de même y accéder. Les responsables pourraient prévoir une manière pédagogique d'indiquer les réponses valides lorsqu'il y a erreur.

Enfin, le CESP s'est intéressé à la situation des personnes de 14 à 18 ans qui accèdent au site et pensent être concernées par l'offre de tests. Il recommande qu'une notice soit ajoutée à leur intention pour les inviter à consulter un médecin ou le service de conseil génétique du CIUSSS du Saguenay–Lac-Saint-Jean.

Le formulaire de consentement

Le CESP recommande d'harmoniser la manière de s'adresser aux personnes dans l'ensemble du document et de revoir en ce sens la note en bas de page portant sur les renseignements personnels du conjoint. Il recommande aussi de bien préciser que le consentement demandé pour la conservation des échantillons après cinq ans est bel et bien distinct du consentement général à la conservation des échantillons pendant cinq ans, auquel il s'ajoute. Le Comité suggère aussi de bien spécifier les raisons pour lesquelles les coordonnées du médecin de famille sont demandées, notamment la transmission des résultats des tests. Enfin, le Comité recommande de corriger dans l'ensemble du texte, y compris dans les titres, les passages traitant du consentement à « l'offre de tests », pour bien indiquer que le consentement porte sur les tests eux-mêmes.

Les finalités de l'offre de test

Le présent projet, comme celui déposé pour examen au CESP en 2007, a pour principal objectif d'offrir des tests aux personnes à risque d'avoir un enfant atteint d'une des maladies visées afin de leur permettre de poser des choix éclairés en matière de reproduction. Le projet ne fait pas mention d'une finalité de santé publique, à savoir la réduction de la morbidité et de la mortalité associées aux quatre maladies pour lesquelles les tests sont offerts. Dans l'avis rédigé par le CESP en 2007, celui-ci soulignait qu'une telle finalité ne lui paraissait pas moralement condamnable et qu'il était même peu crédible que l'État ne se soucie pas de l'impact possible de l'offre de tests de porteurs sur les choix reproductifs de la population visée³. Le CESP était alors préoccupé par l'autonomie des personnes visées et invitait les responsables à évaluer

l'impact de l'offre de tests sur l'incidence des maladies visées par le projet. Il recommandait aussi de tenir un débat social sur le développement du dépistage génétique.

La réticence à documenter les choix effectifs des parents, particulièrement ceux qui reçoivent un résultat positif d'un test prénatal pour une maladie grave et qui sont confrontés à une possible interruption de grossesse, semble liée à la crainte de susciter l'accusation d'eugénisme. Cette crainte se reflète au final dans l'idée selon laquelle l'État ne devrait jamais encourager de façon officielle ou officieuse, la non-naissance d'un enfant atteint ou à risque significatif de développer certaines maladies pouvant être dépistées. Ceci se traduit par le souci de ne pas interférer avec l'autonomie des personnes quant à leur choix reproductifs. Par contre, il demeure que le fait de mettre en place et de subventionner des programmes publics de dépistage préconceptionnel ou prénatal semble difficile à justifier sans que ceux-ci aient bel et bien un impact reconnu sur la santé. Du point de vue de l'éthique, les actions de santé publique sont d'abord jugées à la lumière de leur capacité à améliorer l'état de santé de la population. C'est aussi le cas du dépistage. Au premier abord, donc, si les autorités en santé déploient de telles offres de tests, c'est qu'elles jugent qu'elles auront un effet positif sur l'état de santé de la population. Dans le cas qui nous préoccupe, l'effet positif sur la santé de la population est celui de la prévention des maladies héréditaires visées, qui se réalise concrètement par la réduction du nombre de naissances d'enfants atteints. Cette finalité de prévention n'est pas nommée par le projet d'offre de tests de porteur et le CESP n'a pas eu accès à des données sur les résultats du projet pilote quant à la prévention de ces maladies. Différents programmes de dépistage, comme celui de la maladie de Tay-Sachs, ont pourtant donné lieu à une baisse de l'incidence de ces maladies dans les populations visées.

Ces préoccupations sont au centre de l'examen du CESP. Dans cette perspective, la question retenue pour la délibération du Comité est la suivante :

Est-il raisonnable, au point de vue de l'éthique, que la contribution à l'autonomie reproductive des parents à risque de donner naissance à un enfant atteint d'une grave maladie soit la seule justification publique du projet à l'examen?

³ CESP (2007).

Afin de répondre à cette question, la délibération du CESP a d'abord identifié les principales valeurs qui y sont sous-jacentes.

- La santé : l'amélioration de la santé de la population visée par la prévention des maladies héréditaires, à travers l'offre de test;
- L'autonomie : la capacité des individus et des couples de faire des choix reproductifs éclairés, incluant de passer ou non les tests, sans pression indue;
- La non-malfaisance : le souci de ne pas porter préjudice à la dignité des enfants atteints de l'une ou l'autre de ces maladies ou de leurs proches, notamment en les protégeant de la possibilité de faire l'objet de stigmatisation;
- La transparence : l'explicitation des finalités de l'offre de tests, dont celle de prévention des maladies visées par celle-ci;
- La solidarité : l'engagement de l'État à soutenir les personnes atteintes et leurs proches, dans le but de favoriser leur plein développement et de permettre aux parents potentiels d'exercer leur pleine autonomie reproductive.

La principale tension quant aux valeurs identifiées oppose, d'un côté, la santé et la transparence et de l'autre, l'autonomie et la non-malfaisance. Le problème sous-jacent à la tension identifiée est qu'une offre de tests qui accorde de façon transparente une place centrale à la valeur de santé traduit une certaine normativité exercée sur les personnes visées par l'offre, comprise comme une pression incitative à effectuer certains choix plutôt que d'autres. Cette normativité entre au premier abord en tension avec l'autonomie reproductive des personnes visées, par le message porté par le programme de dépistage, notamment à travers l'information généralement dispensée aux parents et le contenu et les modes de transmission de l'information dans les approches de counseling.

Le dépistage peut aussi être associé à un risque de stigmatisation, comme d'ailleurs plusieurs autres actions en santé publique, puisqu'il renvoie à une certaine idée de ce que signifie être en santé. Ce souci est incarné par la non-malfaisance. Concrètement, cette valeur renvoie à l'idée selon laquelle une offre de tests comme celle sous examen pourrait contribuer à augmenter le risque de stigmatisation des enfants atteints de ces maladies ou de leurs parents qui choisissent de les mettre au monde ou qui refusent de se faire tester en dépit de l'information reçue.

Dans le cadre de sa réflexion sur les valeurs en présence, le CESP s'est ensuite penché sur des options de réponse qui incarnent de manière différente les deux ensembles de valeurs en tension. Ces options concernent les finalités du projet ou de possibles mesures de son impact sur la santé de la population.

1. La finalité du projet telle que présentée par les responsables est raisonnable, c'est-à-dire que le dépistage est entièrement justifié par sa contribution à l'autonomie reproductive.
2. Il serait raisonnable que les responsables du projet se donnent les moyens de mesurer son impact en termes de prévention des maladies héréditaires visées.
3. Il serait raisonnable d'ajouter ouvertement à la finalité d'autonomie reproductive du projet l'idée que celui-ci a pour but de prévenir les maladies héréditaires visées. Cette option inclut l'ajout de mesures mentionné en 2^e point.

Le CESP reconnaît l'attrait du statu quo, soit l'option 1. En effet, elle accorde à l'autonomie reproductive et à la non-malfaisance une place centrale, au sens où aucune pression, indue ou non, découlant d'une finalité avouée de réduction de l'incidence de ces maladies héréditaires ne serait présente dans le projet. De plus, la possibilité d'atteinte à la dignité des enfants qui souffrent de ces maladies ou de leurs proches s'en trouve par le fait même réduite. Néanmoins, le Comité considère que l'option 1 ne réussit pas à capturer l'importance qu'il accorde aux valeurs de transparence et de santé.

C'est l'option 3 qui capture le mieux l'importance des valeurs en présence selon le CESP. Comme l'option 2, elle rend compte de l'idée selon laquelle l'offre de tests devrait se donner les moyens de mesurer son impact sur la santé de la population, traduisant donc l'importance accordée à la valeur de la santé par les membres du Comité.

Le choix entre les options 2 et 3 tient à l'importance donnée à la transparence et à la solidarité par les membres du Comité. L'option 3 accorde une place plus importante à la transparence que l'option 2. On comprend ici la transparence comme l'explicitation d'une finalité de prévention des maladies héréditaires dans l'offre de tests. Pour le Comité, la transparence permet d'engager une réflexion ouverte sur le dépistage génétique. C'est en effet lorsque le public a accès à toutes les finalités d'un programme qu'il peut juger de sa pertinence et de ses conséquences sociales. Par contre, le Comité reconnaît que l'inclusion de cette finalité dans le projet augmente la pression sur les parents quant à la

participation au dépistage et aux choix posés lorsque les résultats sont positifs ainsi que le risque d'atteinte à la dignité des personnes atteintes et de leurs proches. Une telle finalité avouée pourrait par exemple envoyer le message que les personnes atteintes n'ont pas une vie digne d'être vécue. Néanmoins, selon le CESP, l'inclusion de cette finalité de façon ouverte permet de souligner l'importance de la valeur de solidarité. En nommant l'objectif de prévention de ces maladies héréditaires, les autorités peuvent, du même coup, s'engager clairement à assurer des services adéquats pour les personnes atteintes et leurs proches. La solidarité nous permet d'atténuer les effets négatifs d'une plus grande normativité associée à l'option 3. Du même coup, le CESP tient à souligner l'importance manifeste accordée à la solidarité dans le projet à travers le souci d'y mettre en relief la disponibilité des services de santé pour les personnes atteintes de l'une ou l'autre des maladies visées.

Au terme de sa délibération, le CESP considère qu'il serait raisonnable d'ajouter ouvertement aux finalités du projet l'idée que celui-ci a pour but de contribuer à prévenir les quatre maladies héréditaires visées. L'information pourrait être introduite sur le site Web ainsi que dans les documents d'orientation et de planification en matière de prévention des maladies héréditaires. Cette option inclut l'ajout de moyens visant à mesurer l'impact de l'offre de tests sur la santé de la population. Conscient de la pression normative supplémentaire qui serait potentiellement exercée sur les parents concernés du fait d'une finalité de prévention explicite, le CESP réaffirme l'importance de leur autonomie et de leur libre choix en matière de reproduction ainsi que l'importance de maintenir des approches non directives en matière de counseling génétique. Enfin, par solidarité à l'endroit des enfants atteints et de leurs proches, une offre de tests comme celle sous examen devrait toujours être accompagnée de services appropriés de soutien.

De façon générale, le CESP réitère la nécessité d'un débat public sur le dépistage de maladies génétiques et ses finalités. En effet, la rapide évolution du contexte technologique et social souligne le caractère impératif d'une réflexion large et ouverte sur le dépistage du point de vue de la santé publique ainsi que sur les choix qui sont posés en termes d'offre de tests. Aux yeux du Comité, cette réflexion sociétale ne pourra être initiée dans toute sa complexité tant que la finalité de prévention des maladies héréditaires ne sera pas mise de l'avant de manière transparente. Entre autres, ce débat permettrait de mieux comprendre pourquoi certaines maladies font l'objet de dépistage et d'autres, non.

À propos du Comité

Le Comité d'éthique de santé publique est un comité formé par l'Institut national de santé publique du Québec, conformément à sa loi constitutive (L.R.Q., chapitre I-13.1.1) qui en précise notamment le mandat et la composition. Le comité relève du conseil d'administration qui nomme les membres et détermine les modalités de fonctionnement. Le Comité est toutefois seul responsable des avis qu'il produit et du processus d'examen éthique qu'il utilise.

Le Comité d'éthique de santé publique joue un rôle conseil auprès des instances de santé publique et son mandat comporte deux grands volets.

Membres du Comité d'éthique de santé publique

Bruno Leclerc, président	Manon Bédard
Yves Chabot, vice-président	Nicole Girard
Nicolas Fortin-Thériault	Gilles Provost
Isabelle Goupil-Sormany	Jill E. Torrie

Pour plus d'information sur le Comité d'éthique de santé publique et ses productions, veuillez consulter le site Web au <http://cesp.inspq.qc.ca>.

cesp.inspq.qc.ca