



GENEDIT *orial*

ÉDITORIAL SUR LES ENJEUX ÉTHIQUES, JURIDIQUES
ET SOCIAUX DE LA GÉNÉTIQUE HUMAINE

(2006) 4:2 *GenEdit*, 1-10

LA RECHERCHE PÉDIATRIQUE ET L'UTILISATION DES TESTS GÉNÉTIQUES DE PRÉDISPOSITION : OÙ EN SOMMES-NOUS ?

Andrea Farkas Patenaude¹, Karine Sénécal², Denise Avard³

Utiliser des tests génétiques de prédisposition en recherche pédiatrique pourrait aider à parvenir à une meilleure compréhension des maladies ou désordres affectant les adultes. Cela pourrait aussi possiblement aider à la détection précoce et au développement de soins préventifs ou cliniques pour les personnes héréditairement plus à risque. De plus en plus, les tests génétiques de prédisposition deviennent un élément de la recherche génétique pédiatrique. Or, la rareté des textes normatifs encadrant l'utilisation des tests génétiques de prédisposition en recherche pédiatrique soulève plusieurs enjeux éthiques et légaux complexes. Après avoir exposé l'encadrement normatif entourant l'utilisation des tests génétiques de prédisposition en recherche ainsi que celui de la recherche pédiatrique, nous présenterons les éléments de consensus ou de divergence ainsi que nos recommandations ayant trait à l'utilisation des tests génétiques de prédisposition en recherche pédiatrique.

Pour quelques maladies monogéniques¹, les tests génétiques de prédisposition offrent des prévisions irréfutables car ils détectent si une personne asymptomatique est porteuse d'une mutation qui, dans 100% des cas, provoquera une maladie. Toutefois, pour la plupart des conditions, les tests génétiques de prédisposition identifient une susceptibilité plus accrue à développer une certaine maladie ou un syndrome héréditaire. Dans ce dernier cas, la susceptibilité génétique augmente le risque

de développer la maladie et, souvent, à un âge plus jeune que celui auquel la maladie se manifeste habituellement². La manifestation ou non de la maladie pour laquelle il y a une susceptibilité peut dépendre de l'interaction de plusieurs gènes ou de l'interaction d'un ou plusieurs gènes avec des facteurs extérieurs³. En plus des utilisations cliniques, les chercheurs développent aussi des protocoles de recherche pour les tests génétiques. Par conséquent, l'information génétique clinique doit être distinguée de celle issue des résultats de la recherche. Dans un contexte

1. Directrice, Psycho-Oncology Research, Division of Pediatric Oncology, Dana-Farber Cancer Institute, Washington

2. Agente de recherche, Université de Montréal, Montréal

3. Directrice de recherche, Université de Montréal, Montréal

de recherche, les résultats vont probablement être beaucoup plus incertains, peuvent être ambigus et peuvent être issus de tests qui n'auront pas été cliniquement validés.

Pourquoi être préoccupé par les aspects éthiques de l'utilisation des tests de prédisposition dans la recherche pédiatrique ? La génétique est un secteur de la médecine qui se développe rapidement⁴ et les enfants seront sans aucun doute recrutés pour participer à des recherches pour diverses raisons : ils peuvent provenir de familles ayant une histoire de maladies débutant à l'âge adulte et pourraient être considérés comme des participants potentiels dans des recherches impliquant des tests de prédisposition ; nous connaissons un nombre croissant de maladies qui ont une composante génétique⁵ ; des preuves s'accumulent concernant les facteurs de risque intervenus lors de l'enfance et qui contribuent à l'apparition de plusieurs maladies tardives⁶ ; il y a des lignes directrices concernant l'inclusion des enfants dans la recherche⁷ mais très peu de celles-ci traitent spécifiquement de la recherche pédiatrique.

Tandis que dans un contexte de recherche les résultats individuels ne sont généralement pas donnés aux participants, la disponibilité des résultats des tests de prédisposition effectués lors de recherches génétiques peut être problématique pour diverses raisons. D'une part, la corrélation entre les conclusions d'une recherche et les risques de développer une maladie peut ne pas être claire. Aussi, tel qu'il fut mentionné précédemment, les tests effectués dans un contexte de recherche peuvent ne pas avoir le même niveau d'exactitude que ceux réalisés dans un contexte clinique. Par ailleurs, les résultats permettent parfois d'identifier une mutation ou une susceptibilité chez des personnes asymptomatiques mais ce, avant qu'il y ait des traitements (curatifs ou préventifs) connus⁸. De plus, si les chercheurs ont l'intention de donner des résultats individuels aux participants, il est probable

que le participant requiert, pour comprendre les implications d'un résultat de test génétique de prédisposition, un conseil génétique, qui n'est pas facilement accessible dans un contexte de recherche. Aussi, l'information génétique qu'ils révèlent est à la fois individuelle et familiale⁹. De surcroît, la connaissance d'une prédisposition héréditaire à une maladie et d'un résultat individualisé à un test génétique peut entraîner des conséquences psychologiques, sociales et financières¹⁰. Même dans un contexte clinique, lorsqu'il est question d'effectuer des tests de prédisposition sur des enfants, plusieurs problématiques éthiques difficiles sont soulevées, par exemple, est-ce que l'enfant devrait être informé des résultats du test et, le cas échéant, quand et par qui¹¹ ? Divulguer les résultats du test aux parents peut contrevenir au droit de l'enfant concerné de ne pas connaître cette information (droit de ne pas savoir/droit d'avoir un avenir ouvert (« *right to an open future* »)).

D'un autre côté, les résultats de tests de prédisposition peuvent avoir des bénéfices cliniques en permettant un dépistage ciblé lorsque cela est approprié, en aidant à prendre des décisions éclairées lorsque le test révèle un statut de porteur (notamment pour la planification de la grossesse) ou en aidant à la prise en charge médicale. Ils peuvent également soulager des personnes de l'incertitude concernant la question de savoir s'il y a effectivement un risque héréditaire et représentent la fin de mesures de dépistage périodique pour ceux dont le test ne révélera pas la présence de la mutation familiale. Ils peuvent aussi permettre aux personnes dont les tests révéleront une mutation de se préparer psychologiquement et d'un point de vue pratique pour l'avenir, bien que ce type de résultat soulève néanmoins des incertitudes¹². En somme, dépendamment du contexte dans lequel les tests de prédisposition sont utilisés et de la population impliquée, la légitimité de leur utilisation variera¹³.

Dans un cadre clinique, l'utilisation de tests de prédisposition en pédiatrie est justifiée lorsque le test est dans le « meilleur intérêt » de l'enfant. Cela est le cas lorsque le test permet, advenant qu'il révèle la présence d'une mutation délétère, de débiter pendant l'enfance des traitements ou des mesures préventives efficaces qui sont disponibles et clairement bénéfiques pour la santé de l'enfant¹⁴. Par exemple, parmi les familles à risque en raison des antécédents familiaux ou lorsqu'un test positif préalable a démontré qu'il y a un adulte affecté dans la famille, un test génétique de prédisposition est utilisé pour identifier les enfants porteurs d'une mutation qui les rend susceptibles à un type particulier de cancer du colon, appelé polypose adénomateuse familiale¹⁵. Dans ce cas, l'utilisation des tests génétiques de prédisposition est jugée légitime parce que ce cancer se déclare habituellement avant que l'enfant atteigne la majorité et que l'identification des enfants à risque permet de mettre en place des interventions disponibles qui réduisent la morbidité et la mortalité, telles qu'un suivi périodique et, advenant le déclenchement de la maladie, un traitement précoce. Ces tests permettent également de cesser les mesures de dépistage périodique pour ceux dont le test n'a pas révélé la présence de la mutation familiale.

Depuis quelques temps, certaines organisations nationales semblent adopter une approche soutenant qu'il puisse parfois être légitime de recourir à des tests de prédisposition dans un contexte plus large, plus spécifiquement dans un contexte de recherche pédiatrique. Par exemple, l'*American Academy of Pediatrics*, dans ses lignes directrices sur les problématiques éthiques soulevées par l'utilisation des tests génétiques auprès des enfants (parues en 2001 et réaffirmées en 2004) mentionne que, bien qu'il faille limiter l'utilisation des tests génétiques pour les maladies à apparition tardive chez les enfants, les recherches dans ce domaine doivent être encouragées¹⁶. Aussi, un document rédigé par le *Bioethics Advisory Committee* de Singapour suggère que des tests génétiques (sans spécifier s'il est question ou non des tests génétiques de

prédisposition) pourraient être effectués, dans un contexte de recherche, sur une population vulnérable lorsque la recherche est suffisamment importante et qu'elle ne peut être réalisée de manière appropriée qu'auprès de la population vulnérable visée¹⁷.

Dans ces circonstances, nous expliquerons brièvement le contexte dans lequel il pourrait être utile d'utiliser les tests génétiques de prédisposition en recherche pédiatrique (I). Puis, nous examinerons quelles sont les directives éthiques et juridiques eu égard à l'utilisation des tests génétiques de prédisposition en recherche pédiatrique (II). Plus spécifiquement, nous examinerons 1) s'il est légitime, selon l'encadrement normatif actuel¹⁸, de recourir aux tests génétiques de prédisposition en recherche pédiatrique et, si oui, 2) dans quelles conditions et circonstances. Notre analyse se limitera aux textes normatifs spécifiques à la génétique humaine 1) ayant été adoptés depuis 1995, 2) ayant une portée soit internationale, européenne, canadienne ou américaine, 3) ayant des dispositions qui portent spécifiquement soit sur l'utilisation des tests génétiques de prédisposition en recherche, soit sur la recherche en génétique qui implique des enfants. En guise de conclusion, nous présenterons nos principales observations ainsi que notre prise de position quant à l'utilisation des tests de prédisposition en recherche pédiatrique.

I. Contexte

Lorsqu'il est question des enfants, l'un des principes matriciels en droit est leur « meilleur intérêt »¹⁹ et ce principe devrait guider les décisions de soins qui concernent l'enfant. En recherche pédiatrique, ce principe se reflète, d'une part, dans le devoir de protection spéciale que nous avons envers les enfants, qui constituent un groupe d'une particulière vulnérabilité²⁰. Pour cause, leur autonomie – c'est-à-dire leur capacité de prendre des décisions et de protéger leurs intérêts – n'est pas complètement acquise et leur capacité à comprendre les aspects importants d'une recherche varie dépendamment du stade de leur développement²¹. D'autre part, il est

également reconnu qu'agir dans le meilleur intérêt de l'enfant signifie qu'il ne faut pas systématiquement les exclure de la recherche²². Ainsi, après s'être assuré de la balance des risques et bénéfiques, il est généralement positif que soit effectuées des recherches auprès de mineurs :

La recherche portant sur les signes précurseurs de maladies à apparition tardive repose sur des études qui sont menées pendant l'enfance. Aussi, puisque plusieurs des éléments génétiques qui contribuent au développement de maladies complexes courantes sont identifiés, une gamme plus large de maladies pourra être étudiée. De plus, une approche méthodologique importante dans la recherche génétique est l'étude des variations génétiques dans les familles. Par conséquent, les enfants sont des participants importants à la recherche génétique.²³

Aujourd'hui, la recherche pédiatrique est considérée comme essentielle et bénéfique pour améliorer la santé et le bien-être des enfants²⁴. Dans ces circonstances, il est utile d'examiner l'encadrement normatif de l'utilisation des tests génétiques de prédisposition en recherche pédiatrique.

II. Encadrement normatif

Est-il légitime d'utiliser des tests génétiques de prédisposition dans un contexte de recherche pédiatrique ? Si oui, dans quelles circonstances ? Et dans quelles conditions ? L'encadrement normatif actuel n'aborde pas explicitement ce sujet²⁵. Par conséquent, en l'absence de lignes directrices spécifiques, il faut déterminer 1) si l'utilisation des tests génétiques de prédisposition en recherche (d'une manière générale, non pas spécifiquement en recherche pédiatrique) est permise et 2) vérifier s'il y a des spécificités dans l'encadrement de la recherche pédiatrique en génétique qui pourraient être applicables aux tests de prédisposition utilisés en recherche pédiatrique.

1) Les tests génétiques de prédisposition en recherche

Peu d'instruments normatifs émanant d'organisations à portée internationale ou nationale abordent spécifiquement la question de l'utilisation des tests de prédisposition en recherche. La *Convention sur les droits de l'homme et de la*

*biomédecine*²⁶ de 1997 du Conseil de l'Europe, les *Recommandations sur le diagnostic de la prédisposition à une maladie génétique se déclarant à l'âge adulte* de la Fédération internationale de gynécologie et d'obstétrique (FIGO)²⁷ ainsi que celles de l'*American Academy of Pediatrics, Ethical Issues with Genetic Testing in Pediatrics*²⁸ sont les seules à le faire.

D'abord, dans certaines circonstances, la *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*²⁹ légitimise l'utilisation de tests de prédisposition (la Convention utilise l'expression tests génétiques prédictifs) dans un contexte de recherche médicale :

Il ne pourra être procédé à des tests prédictifs de maladies génétiques ou permettant soit d'identifier le sujet comme porteur d'un gène responsable d'une maladie soit de détecter une prédisposition ou une susceptibilité génétique à une maladie qu'à des fins médicales ou de recherche médicale, et sous réserve d'un conseil génétique approprié.³⁰

Plus précisément, selon le Rapport explicatif relié à la Convention, pour qu'il soit légitime de recourir à des tests prédictifs en recherche, il faut que la recherche poursuive l'une des deux fins suivantes : développer un traitement médical ou accroître la capacité de prévenir la maladie³¹. Néanmoins, il est également mentionné que lorsque les tests de prédisposition visent la détection de maladies graves à développement tardif pour lesquelles il n'existe aucun traitement, alors l'utilisation de ces tests doit être limitée, même dans un contexte de recherche, à des cas exceptionnels. Ni la Convention ni le Rapport explicatif ne définissent ou ne donnent des précisions quant aux particularités qui pourraient justifier l'utilisation exceptionnelle de tests de prédisposition en recherche³². Cependant, la raison de la limitation de l'usage des tests de prédisposition à des cas exceptionnels est liée aux risques qu'apportent ces tests de porter atteinte au principe de libre participation et au respect de la vie privée des individus³³. D'une manière plus générale, la Convention précise aussi que les tests génétiques ne peuvent être effectués qu'après que la personne concernée y ait donné son consentement et

qu'après qu'il y ait eu un conseil génétique approprié³⁴. La Convention ne spécifie pas si la nécessité d'un conseil génétique approprié est applicable seulement au contexte clinique, à la recherche ou aux deux à la fois. Par contre, le conseil génétique approprié est probablement plus adapté au contexte clinique³⁵.

Ensuite, les recommandations de la FIGO contiennent certains commentaires ayant trait à l'utilisation de certains tests de prédisposition en recherche. Les recommandations indiquent qu'aucun test de susceptibilité à des maladies génétiques ne doit être pratiqué ni proposé en l'absence de consentement éclairé³⁶. À cet égard, elles spécifient que le consentement éclairé pour les tests de prédisposition est différent de celui pour les autres tests, en raison de la complexité des interactions entre les gènes et des gènes avec l'environnement qui influencent la survenue d'une maladie donnée³⁷. Toutefois, elles ne donnent pas d'autres commentaires concernant cette problématique. La FIGO conseille également un conseil génétique prétest et post-test³⁸ mais, tel que mentionné pour la Convention, cette recommandation est principalement applicable dans un contexte clinique. Par ailleurs, la FIGO affirme que « la confidentialité du test et de son résultat est essentielle »³⁹. Elle recommande que les chercheurs signalent aux participants la possibilité de préciser s'ils désireraient connaître les résultats sur leur prédisposition génétique puisque, dans beaucoup de structures de recherche, la fiabilité et la valeur prédictive des tests génétiques sont souvent inconnues ou incertaines et peuvent se développer⁴⁰. Également, les lignes directrices de la FIGO affirment que les participants «devraient aussi pouvoir se positionner sur le fait que des parents génétiques puissent avoir accès à l'information s'ils le désiraient et que cette information pouvait être d'importance pour leur santé »⁴¹.

D'autre part, l'*American Academy of Pediatrics* mentionne, dans ses lignes directrices sur l'utilisation des tests génétiques auprès des enfants, que bien qu'il faille limiter l'utilisation des tests génétiques pour les maladies à apparition

tardive chez les enfants, les recherches dans ce domaine doivent être encouragées⁴².

Enfin, soulignons qu'il y a plusieurs autres textes normatifs qui ont des dispositions portant sur l'utilisation de tests génétiques (non pas spécifiquement de tests génétiques de prédisposition) en recherche. Ces textes normatifs plus généraux ne seront pas exposés dans le présent texte.

2) La recherche pédiatrique en génétique

En recherche pédiatrique, les conditions de la recherche sont strictes. Une recherche impliquant des enfants ne peut être conduite que si 1) la recherche en question ne peut pas être menée auprès de la population adulte⁴³, 2) la recherche est menée pour l'intérêt supérieur de l'enfant (pour le bénéfice direct de l'enfant) ou, dans des cas exceptionnels, pour l'intérêt de la santé d'autres personnes appartenant à la même catégorie⁴⁴, et 3) les représentants légaux ont donné un consentement libre et éclairé à la participation du mineur au projet de recherche⁴⁵. Aussi, dans l'éventualité où une recherche n'est pas menée dans le bénéfice direct de l'enfant, la recherche ne doit pas exposer l'enfant à un risque ou une contrainte plus que minimal⁴⁶. Cependant, la question de savoir si les tests génétiques représentent un risque minimal ou non est controversée⁴⁷.

De surcroît, la majorité des textes normatifs spécifiques à la génétique et possédant des dispositions sur la recherche auprès de mineurs reconnaissent que, dans la mesure où un enfant peut comprendre la nature et les conséquences de la recherche proposée⁴⁸, leur avis (que l'on appelle aussi « assentiment ») doit être pris en considération comme un facteur de plus en plus déterminant, selon leur âge et leur degré de maturité⁴⁹. Certains de ces mêmes textes normatifs énoncent l'importance du respect du dissentiment⁵⁰, alors que d'autres sont d'avis qu'il faille prendre en considération le dissentiment des personnes mineures⁵¹. La notion de risque de maladie héréditaire est très compliquée à comprendre et les adultes interprètent de

manière variée une telle notion de risque⁵². En conséquence, la notion de risque de maladie héréditaire causera probablement des difficultés de compréhension et d'interprétation encore plus grandes chez les enfants.

Enfin, un autre aspect important à considérer est la confidentialité. Puisqu'il ne semble pas y avoir de règles particulières quant à la confidentialité et à la communication des résultats de recherche dans le contexte de la recherche pédiatrique, il semblerait que ce soit les mêmes règles que celles utilisées dans le contexte de la recherche auprès de sujets adultes qui soient applicables. Il est important de comprendre que, lorsqu'il est question de recherche pédiatrique impliquant des tests génétiques de prédisposition, s'il y a des résultats de recherche qui sont communiqués, présentement ou plus tard, la personne qui recevra ces résultats sera le parent. Cela enfreint le droit de l'enfant de ne pas savoir et soulève les questions à savoir quand et comment l'enfant devrait être informé de la disponibilité de ces résultats. D'une manière générale, toutes les informations à caractère personnel recueillies à l'occasion d'une recherche sont confidentielles et doivent être traitées dans le respect des règles relatives à la protection de la vie privée⁵³. Aussi, les participants à une recherche ne reçoivent généralement pas de résultats personnalisés à la suite de leur participation à une recherche puisque le but d'une recherche est de procurer des connaissances généralisables. Cependant, ils ont le droit de s'informer des résultats généraux de la recherche⁵⁴ dans un délai raisonnable⁵⁵. Dans des cas exceptionnels, c'est-à-dire advenant que la recherche révèle des informations pertinentes pour la santé actuelle ou future des participants, la communication de ces informations doit leur être proposée⁵⁶. Cependant, il peut être difficile de déterminer, autant pour la recherche génétique pédiatrique que pour celle s'effectuant auprès des adultes, quand les résultats ont une utilité clinique claire et même, lorsque cette utilité est établie, de savoir comment approcher les participants pour vérifier s'ils veulent connaître les résultats de leur test aussitôt que possible

ou à la suite de tests cliniques ultérieurs. D'autres complications sont dues au fait que, dans des cas où un résultat peut avoir des implications médicales pour plus d'un membre d'une famille, la nécessité de protéger la confidentialité peut représenter un défi eu égard aux droits d'autres personnes. Néanmoins, la règle générale veut que l'accès à l'information génétique par des tiers soit assujettie au consentement du participant⁵⁷. Enfin, soulignons qu'il est important de respecter la volonté éventuelle des participants de ne pas être informés⁵⁸.

Conclusion

L'utilisation de tests de prédisposition en recherche pédiatrique est délicate car elle n'aurait probablement que rarement d'effet à court terme sur la santé de l'enfant mais pourrait s'avérer utile et bénéfique, à long terme, pour l'intérêt de la population pédiatrique. Cependant, est-ce qu'un tel bénéfice serait dans le meilleur intérêt de l'enfant ?

À la lumière de l'analyse que nous avons effectuée, il semblerait que les mesures de protection spécifiques encadrant l'utilisation de tests de prédisposition en recherche pédiatrique sont extrêmement limitées. En fait, bien qu'il y ait des dispositions sur l'utilisation de tests de prédisposition en recherche, elles semblent viser principalement la recherche s'effectuant sur des adultes. Or, ces lignes directrices adaptées aux adultes ne sont pas suffisantes pour manier la complexité des enjeux liés aux enfants et à leur droit à la confidentialité, à leur droit de ne pas savoir et à leur droit à choisir. La nécessité de normes particulières pour protéger les droits et les intérêts des enfants est reconnue depuis longtemps, y compris dans le contexte de la recherche⁵⁹. De plus, l'utilisation de tests de prédisposition auprès de mineurs soulève des problématiques spécifiques. Par conséquent, il apparaît important de développer des normes propres à l'utilisation des tests de prédisposition en recherche pédiatrique, notamment sur la question du meilleur intérêt de l'enfant et sur l'assentiment.

En ce qui concerne l'assentiment des enfants en recherche, la *Convention relative aux droits de l'enfant* énonce que les adultes

doivent impliquer les enfants dans les décisions qui les concernent⁶⁰. Or, bien que l'importance d'inclure les mineurs dans le processus décisionnel lié à leur participation ou non à la recherche (assentiment) soit reconnue, il y a néanmoins un manque d'uniformité relativement à la manière de procéder pour les inclure dans cette décision. Par conséquent, il faut développer des recommandations abordant la question de l'assentiment des mineurs en recherche. À cet égard, nous considérons, entre autres, que l'enfant devrait premièrement avoir un document d'informations et d'assentiment adapté à son niveau de langage et de compréhension et séparé du formulaire de consentement des parents. Deuxièmement, à cause du nombre d'informations spécifiques à la recherche en génétique et de leur complexité, il sera important de prendre en considération le développement et le niveau des capacités cognitives de l'enfant pour son assentiment à la recherche. Troisièmement, il devrait y avoir une révision périodique de l'assentiment des mineurs, surtout pour les recherches longitudinales, puisque le sens de l'information, en particulier de l'information génétique, va probablement changer pour l'enfant au cours du temps. En somme, nous croyons qu'il est important de promouvoir la participation *active* de jeunes dans la recherche: c'est-à-dire en tant que partenaires dans les différents stades de la recherche⁶¹. Ainsi, peut-être n'est-il plus suffisant de se demander comment encadrer la recherche auprès des enfants mais également comment les impliquer, de manière active, dans la recherche.

Par ailleurs, il est important que toute recherche pédiatrique soit guidée, conformément à la *Convention relative aux droits de l'enfant*, par le meilleur intérêt de l'enfant. Le devoir d'agir dans le meilleur intérêt de chaque enfant commande de s'assurer que les enfants soient protégés contre les risques de la recherche tout en ayant le devoir de nous assurer que nos agissements ou non-agissements ne causent aucun tort à ce groupe. Or, l'utilisation de tests de prédisposition en recherche pédiatrique n'aurait probablement pas de bénéfices médicaux à court terme pour la santé de l'enfant et il existe des

risques psychosociaux potentiels liés à la communication des résultats du test. Cet aspect doit être considéré. Nous croyons que pour être conforme au meilleur intérêt de l'enfant, nous devons élaborer des règles explicites concernant la confidentialité des résultats de tests de prédisposition réalisés en recherche pédiatrique. À cet égard, nous croyons que, s'il n'y a pas de traitement ou de mesures préventives efficaces qui pourraient être bénéfiques pour la santé de l'enfant, il ne doit pas y avoir de divulgation des résultats du test (ni à l'enfant ni à ses parents) car cela ne serait pas dans le meilleur intérêt de l'enfant, contreviendrait aux droits à la confidentialité et à la vie privée de l'enfant et pourrait avoir des conséquences psychosociales néfastes. Cependant, une fois que le test de prédisposition fournira une information qui est cliniquement validée, qu'il pourra être utilisé pour améliorer la santé actuelle ou future, que les conditions qui sont présentement en vigueur pour qu'il soit légitime d'utiliser un test de prédisposition sur un mineur dans un contexte clinique seront remplies, alors les résultats de la recherche devront être communiqués. De plus, nous recommandons qu'il y ait un conseil génétique préalablement à la communication de l'information génétique ainsi qu'une procédure bien développée pour demander l'assentiment des enfants invités à participer à une recherche génétique.

En bref, alors qu'au début des années 90, l'utilisation clinique des tests génétiques de prédisposition auprès de la population pédiatrique recevait relativement peu d'attention dans la doctrine⁶² et dans l'encadrement normatif⁶³, la situation a aujourd'hui changé⁶⁴. Par ailleurs, bien que la nécessité de faire de la recherche pédiatrique en génétique soit réelle, aucun des textes normatifs examinés n'aborde explicitement la question de l'utilisation des tests de prédisposition en recherche pédiatrique⁶⁵. À cet égard, nous croyons qu'il est nécessaire de développer des lignes directrices spécifiquement adaptées aux droits et au meilleur intérêt des enfants participant à la recherche génétique.

¹ Par exemple, dans le cas de la chorée de Huntington. (M. HUG et M.R. HAYDEN, « Huntington Disease », dans *Gene Reviews*, Université de Washington, Seattle, 1998, [En ligne] www.genetests.org ; E. LÉVESQUE, B.M. KNOPPERS, D. AVARD, « La génétique et le cadre juridique applicable au secteur de la santé : examens génétiques, recherche en génétique et soins innovateurs », (2004) 64 *Revue du Barreau*, 75 ; A. DURR, M. GARGIUL, J. FEINGOLD, « Les tests présymptomatiques en neurogénétique », (2005) 21(11) *Médecine Sciences*, 934, 936

² Tel que dans le cas de certains cancers (cancer du sein et des ovaires ou cancer du colon). A.F. PATENAUE, *Genetic Testing for Cancer: Psychological Approaches for Helping Patients and Families*, American Psychological Association, Washington, 2005, p. 42, 130, 230 ; M.L. DI PIETRO, A. GIULI, A. G. SPAGNOLO, « Ethical Implications of Predictive DNA Testing for Hereditary Breast Cancer », (2004) 15 (Supplement 1) *Annals of Oncology*, 165

³ D.W. SCHWERTZ et K.M. McCORMICK, « The Molecular Basis of Genetics and Inheritance », (1999) 13(4) *J. Cardiovasc. Nurs.*, 1

⁴ A.E. GUTTMACHER, F.S. COLLINS, « Realizing the Promise of Genomics in Biomedical Research », (2005) 294(11) *JAMA*, 1399-1402

⁵ A.E. GUTTMACHER, F.S. COLLINS, R.H. CARMONA, « The Family History – More Important Than Ever », (2004) 351(22) *N. Engl. J. Med.*, 2333-2336

⁶ G.S. BERENSON, S.R. SRINIVASAN, W. BAO et al., « Association Between Multiple Cardiovascular Risk Factors and Atherosclerosis in Children and Young Adults : The Bogalusa Heart Study », (1998) 338 *New England Journal of Medicine*, 1650-1656 ; C.S. BERKEY, A.L. FRAZIER, J.D. GARDNER, G.A. COLDITZ, « Adolescent and Breast Carcinoma Risk », (1999) 85 *Cancer*, 2400-2409 ; J. ZIEGLER, « Exposure and Habits Early in Life May Influence Breast Cancer Risk », (1998) 90 *Journal of National Cancer Institute*, 187-188

⁷ Voir notamment : Conseil des organisations internationales des sciences médicales (CIOMS) [en collaboration avec l'Organisation Mondiale de la Santé (OMS)], *Lignes directrices internationales d'éthique pour la recherche médicale impliquant des sujets humains*, Genève, 2002, lignes directrices 13-15

⁸ F. MARGARET, A. OTLOWSKI, R. WILLIAMSON, « Ethical and Legal Issues and the New Genetics », (2003) 178(11) *MJA*, 582

⁹ S. TAUB, K. MORIN, M. A. SPILLMAN, R. M. SADE, F. A. RIDDICK, [Council on Ethical and Judicial Affairs of the American Medical Association], « Managing Familial Risk in Genetic Testing », (2004) 8:3 *Gene Test*, 356-359

¹⁰ R.E. DUNCAN, J. SAVULESCU, L. GILLAM, R. WILLIAMSON, M.B. DELATYCKI, « An International Survey of Predictive Genetic Testing in Children for Adult Onset Conditions », (2005) 7: 6, *Genetics in Medicine*, 390 ; A. CLARKE, F. FLINTER, « The Genetic Testing of Children: a Clinical Perspective », dans T. MARTEAU, M. RICHARDS (éds.), *The Troubled Helix: Social and Psychological Implications of the New Human Genetics*, Cambridge University Press, 1996, p. 164-176 ; J. SAVULESCU, « Predictive Genetic Testing in Children », (2001) 175 *MJA*, 379-381

¹¹ E. NELSON, K. HAYMOND, M. SIDAROUS, « Selected Legal and Ethical Issues Relevant to Pediatric Genetics », (1998) 6 *Health Law Journal*, 83, 106-107

¹² A. F. PATENAUE, *Genetic Testing for Cancer: Psychological Approaches for Helping Patients and Families*, op. cit. note 2, p. 12-13

¹³ De fait, il est généralement reconnu que les problématiques soulevées par l'utilisation des tests prédictifs auprès des mineurs sont différentes de celles soulevées par l'utilisation des tests prédictifs utilisés auprès des adultes. Voir à cet effet, notamment, R.E. DUNCAN, M.B. DELATYCKI, « Predictive Genetic Testing in Young People for Adult-Onset Conditions: Where is the Empirical Evidence? », (2006) 69 *Clin. Genet.*, 9

¹⁴ Voir notamment : Association Médicale Mondiale, *Prise de position de l'Association médicale mondiale sur la génétique et la médecine*, Santiago, 2005, art. 10 ; Société canadienne de pédiatrie, « Directives sur le dépistage génétique des enfants en santé », (2003) 8(1) *Paediatr. Child Health*, 51 ; American Academy of Pediatrics (AAP), « Ethical Issues With Genetic Testing in Pediatrics », (2001) 107(6) *Pediatrics*, 1451 [reaffirmed by the American Academy of Pediatrics (AAP), « AAP Publications Retired and Reaffirmed », (2005) 115(5) *Pediatrics*, 1438 ; American Society of Human Genetics (ASHG)/American College of Medical Genetics (ACMG), « Points to Consider: Ethical, Legal and Psychological Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents », (1995) 57 *American Journal of Human Genetics*, A1, A3 ; American Medical Association (AMA), « E-2.138 Genetic Testing of Children », 1995, [En ligne] <http://www.ama-assn.org/ama/pub/category/print/8439.html> ; American Society of Clinical Oncology, « Policy Statement Update: Genetic Testing of Cancer Susceptibility », (2003) 21(12) *Journal of Clinical Oncology*, 1, 4 ; B.M. KNOPPERS, D. AVARD, G. CARDINAL, K.C. GLASS, « Children and Incompetent Adults in Genetic Research: Consent and Safeguard », (2002) 3(3) *Science and Society*, 221-224 ; R. E. DUNCAN, J. SAVULESCU, L. GILLAM, R. WILLIAMSON, M. G. DELATYCKI, « An International Survey of Predictive Genetic Testing in Children for Adult Onset Conditions », loc. cit. note 10, 390 ; A. F. PATENAUE, *Genetic Testing*

for Cancer: Psychological Approaches for Helping Patients and Families, op. cit. note 2, p. 241-243 ; G. GELLER, « The Ethics of Predictive Genetic Testing in Prevention Trials Involving Adolescents », dans E. KODISH (éd.), *Ethics and Research with Children – A Case-Based Approach*, 2005, Oxford University Press, p. 195 ; J. SAVULESCU, « Predictive Genetic Testing in Children », loc. cit. note 10, 379-381

¹⁵ Pour plus d'informations, voir notamment : A.F. PATENAUE, *Genetic Testing for Cancer: Psychological Approaches for Helping Patients and Families*, op. cit. note 2, p. 243-244

¹⁶ American Academy of Pediatrics (AAP), « Ethical Issues with Genetic Testing in Pediatrics », loc. cit. note 14

¹⁷ Bioethics Advisory Committee, *Genetic Testing and Genetic Research, Annexe D : Ethical, Legal and Social Issues in Genetic Testing and Genetics Research: A Consultation Paper*, Singapour, 5 avril 2005, p. 14

¹⁸ Nous référons, par le concept d'encadrement normatif, à une notion dont le sens est large, synonyme du concept de « champ normatif » ainsi défini :

« Les concepts de normes, de champ normatif, de production normative s'entendent non seulement de l'élaboration d'un corpus juridique au sens strict mais également de l'ensemble des règles extrajuridiques ou infrajuridiques comprenant les règles éthiques, politiques et économiques, les règles informelles et implicites fondées sur des pratiques, des discours, des modèles coutumiers qui participent aussi à la réglementation et au contrôle des biotechnologies. » (P. PEDROT, « Éthique médicale et norme nationale », dans D. FOLSCHEID, B. FEUILLET-LEMINTIER et J.-F. MATTEI (éds.), *Philosophie, éthique et droit de la médecine*, Paris, Presses Universitaires de France, 1997, p. 262)

¹⁹ Organisation des Nations Unies (Haut-Commissariat aux droits de l'homme), *Convention relatives aux droits de l'enfant*, 1989, art. 3(1)

²⁰ L.H. GLANTZ, « Research with Children », (1998) 24 *American Journal of Law and Medicine*, 218 ; M. EDER, « Testing Drugs in Developing Countries: Pediatric Research Ethics in an International Context », dans E. KODISH (éd.), *Ethics and Research with Children – A Case-Based Approach*, op. cit. note 14, p. 243

²¹ D. AVARD, B.M. KNOPPERS, « Le dépistage chez les enfants : enjeux politiques pour le nouveau millénaire », 2(3) *ISSUMA*

²² B. M. KNOPPERS, D. AVARD, G. CARDINAL et K. C. GLASS, « Children and Incompetent Adults in Genetic Research: Consent and Safeguards », (2002) 3(3) *Science and Society*, 221 ; T. ST-LAURENT, « La recherche clinique et les enfants en soins palliatifs : normes et enjeux éthiques », thèse de doctorat, Faculté de médecine – sciences biomédicales, 2006, p. 19-20, 22, 38 ; A. LYNCH, « Research Involving Children: Why Not? », (1999) 32 *Annales CRMCC*, 128-132 ; H. DOUCET, « L'expérimentation sur les enfants » dans G. DURAND, C. PERROTIN (éds.), *Contribution à la réflexion bioéthique : Dialogue France-Québec*, Éditions Fides, Québec, 1991, p. 119-131

²³ [Traduction libre] « Research directed at childhood and an early precursor of adult disease relies on studies occurring during childhood, and as genetic contributors to common complex diseases are identified, a broader range of conditions will be studied. In addition, study of genetic variation within families is an important methodological approach in genetic research. As a result, children are important participants in genetic research ». W. BURKE, D.S. DIEKEMA, « Ethical Issues Arising from the Participation of Children in Genetic Research », (2006) *Journal of Pediatrics*, S34

²⁴ Royal College of Pediatrics and Child Health: Ethics Advisory Committee, « Guidelines for the Ethical Conduct of Medical Research Involving Children », (2000) *Arch. Dis. Child*, 82, 177-182

²⁵ Il faut néanmoins préciser que notre analyse se limite aux textes normatifs répondant aux critères que nous avons exposés dans l'introduction.

²⁶ Conseil de l'Europe, *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 de la biomédecine* [ci-après appelée *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*], Oviedo, 4 avril 1997, [En ligne] <http://conventions.coe.int/Treaty/FR/Cadreprincipal.htm>

²⁷ La Fédération internationale de gynécologie obstétrique (FIGO) est une organisation professionnelle à portée internationale qui encadre les pratiques modernes de la recherche et de la médecine. Elle a publié un recueil de recommandations portant sur des problèmes éthiques en reproduction humaine et visant à favoriser, entre autres, l'émergence d'une prise de conscience des responsabilités relatives aux nouvelles pratiques de la médecine ou de la recherche. (Fédération internationale de gynécologie obstétrique (FIGO), *Recommandations éthiques par le Comité de la FIGO sur les aspects éthiques de la reproduction humaine et de la santé des femmes*, Londres, novembre 2003, [En ligne] http://www.figo.org/content/PDF/ethics-guidelines-text_2003.pdf ; N. LENOIR et B. MATHIEU, *Les normes internationales de la bioéthique*, Que sais-je ?, Paris, Presses Universitaires de France, 1998, p. 28-29)

²⁸ American Academy of Pediatrics (AAP), « Ethical Issues With Genetic Testing in Pediatrics », loc. cit. note 14

²⁹ La Convention est un instrument normatif à portée internationale qui est applicable aux pays qui l'ont ratifiée. En effet, bien que cet instrument ait été adopté par l'Assemblée parlementaire du Conseil de l'Europe (ce qui lui donne, à première vue, une portée régionale), il faut noter que cet instrument est ouvert à la signature et à la ratification des pays non-membres du Conseil de l'Europe (Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art. 33 al. 1 et art. 34 al. 1), ce qui peut lui donner une portée internationale (pour les pays qui s'y seront engagés par la ratification du texte, car son effectivité dépend du choix des États de la ratifier ou non)

³⁰ En effet, aucun test prédictif ne pourra être réalisé s'il ne poursuit pas des fins médicales ou de recherches médicales (Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art. 12), à moins qu'une loi nationale ne le permette pour des raisons nécessaires, dans une société démocratique, à la sûreté publique, à la prévention des infractions pénales, à la protection de la santé publique ou à la protection des droits et libertés d'autrui (Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art. 26.1)

³¹ Conseil de l'Europe, *Rapport explicatif à la 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 de la biomédecine*, Strasbourg, Direction des Affaires Juridiques, 1^{er} janvier 1997, commentaires art. 12, paragraphe 82

³² Néanmoins, il est intéressant de noter que le "Working Party on Human Genetics", un groupe de travail attaché au Comité Directeur pour la Bioéthique du Conseil de l'Europe, a publié un document de travail dans lequel il est spécifié que les tests génétiques prédictifs peuvent être utilisés sur des personnes, notamment pour des fins de recherches scientifiques, si ces recherches sont reliées à la santé. (Working Party on Human Genetics (CDBI-Council of Europe), *Working Document on the Applications of Genetics for Health Purposes*, Strasbourg, 7 février 2003, art. 15 [En ligne] http://www.coe.int/T/E/Legal_affairs/Legal_co-operation/Bioethics/Activities/Human_genetics/INF%282003%293E_Wkg_doc_genetics.pdf)

³³ Conseil de l'Europe, *Rapport explicatif à la 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 de la biomédecine*, op. cit. note 31, commentaires art. 12, paragraphe 81

³⁴ Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, article 12 ; Conseil de l'Europe, *Rapport explicatif à la 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 de la biomédecine*, op. cit. note 31, commentaires art. 12, paragraphe 88

³⁵ G. RENEGAR, C. J. WEBSTER, S. STUERZEBECKER, et al., "Returning Genetic Research Results to Individuals: Points-to-Consider", (2006) 20:1 *Bioethics*, 24-36

³⁶ Fédération internationale de gynécologie obstétrique (FIGO), "Diagnostic de la prédisposition à une maladie génétique se déclarant à l'âge adulte", Recommandation 1, dans Fédération internationale de gynécologie obstétrique (FIGO), *Recommandations éthiques par le Comité de la FIGO sur les aspects éthiques de la reproduction humaine et de la santé des femmes*, Londres, novembre 2003, [En ligne] http://www.figo.org/content/PDF/ethics-guidelines-text_2003.pdf

³⁷ *Id.*

³⁸ *Id.*, Recommandation 3

³⁹ *Id.*, Recommandation 4

⁴⁰ *Id.*, Recommandation 5

⁴¹ *Id.*

⁴² American Academy of Pediatrics (AAP), "Ethical Issues With Genetic Testing in Pediatrics", *loc. cit.* note 14

⁴³ Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration universelle sur la bioéthique et les droits de l'homme*, Paris, 19 octobre 2005, art. 7(b) ; Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration sur le génome humain et les droits de l'homme*, Paris, 11 novembre 1997, art. 5(e) ; Conseil des Organisations Internationales des Sciences Médicales (CIOMS), *Lignes directrices internationales d'éthique pour la recherche biomédicale impliquant des sujets humains*, Genève, 2003, commentaires ligne directrice 13 et ligne directrice 14 ; Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art.17(1)(iii) ; Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, Strasbourg, 2005, art. 15(1)(ii) ; Conseil de recherches médicales du Canada, Conseil de recherche en sciences naturelles et en génie du Canada, Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, *Énoncé de politique : Éthique de la recherche avec des sujets humains*, Ottawa, Ministère des Approvisionnement et Services Canada, 1998 (mise à jour en 2000, 2002 et 2005), règle 2.5(a)

⁴⁴ Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration universelle sur la bioéthique et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 7(a), 7(b) ; Organisation des Nations Unies

pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration sur le génome humain et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 5(b), 5(e) ; Conseil des Organisations Internationales des Sciences Médicales (CIOMS), *Lignes directrices internationales d'éthique pour la recherche biomédicale impliquant des sujets humains*, op. cit. note 7, commentaires ligne directrice 13 et ligne directrice 14, Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art. 6(1), 17(1)(ii), 17(2)(i) ; Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, op. cit. note 43, art. 15(1)(i), 15(2)(i) ; Commission Européenne, *25 Recommandations sur les implications éthiques, juridiques et sociales des tests génétiques*, Bruxelles, 2004, recommandation 25(a) ; Conseil de recherches médicales du Canada, Conseil de recherche en sciences naturelles et en génie du Canada, Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, *Énoncé de politique : Éthique de la recherche avec des sujets humains*, op. cit. note 43, règles 2.5(a), 2.5(c) et 5.3

⁴⁵ Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration universelle sur la bioéthique et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 7 ; Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration sur le génome humain et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 5(b) ; Conseil des organisations internationales des sciences médicales (CIOMS), *Lignes directrices internationales d'éthique pour la recherche biomédicale impliquant des sujets humains*, op. cit. note 7, commentaires ligne directrice 13 et ligne directrice 14 ; Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art. 17(1)(iv) ; Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, op. cit. note 43, art. 15(1)(iv) ; Conseil de recherches médicales du Canada, Conseil de recherche en science naturelles et en génie du Canada, Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, *Énoncé de politique : Éthique de la recherche avec des sujets humains*, op. cit. note 43, règles 2.5(b) et 2.6

⁴⁶ Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration universelle sur la bioéthique et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 7(b) ; Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration sur le génome humain et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 5(b) ; Conseil des organisations internationales des sciences médicales (CIOMS), *Lignes directrices internationales d'éthique pour la recherche biomédicale impliquant des sujets humains*, op. cit. note 7, commentaires ligne directrice 13 ; Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art. 17(2)(ii) ; Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, op. cit. note 43, art. 15(2)(ii) ; Conseil de recherches médicales du Canada, Conseil de recherche en science naturelles et en génie du Canada, Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, *Énoncé de politique : Éthique de la recherche avec des sujets humains*, op. cit. note 43, règle 2.5(c)

⁴⁷ J. F. MERZ, "Is Genetics Research "Minimal Risk"?", (1996) 18(6) *IRB*, 7-8 ; S. COX, "Assessing Risk Assessment: Genetic Testing and Screening for Complex Disease", (2006) 70(5) *Clin. Genet.*, 438, 440-441

⁴⁸ L'acquisition de l'autonomie est un processus en développement, qui s'acquiert en fonction du développement graduel des capacités cognitives et de raisonnement moral des enfants. (D. AVARD, B.M. KNOPPERS, "Le dépistage chez les enfants : enjeux politiques pour le nouveau millénaire", *loc. cit.* note 21, 48)

⁴⁹ Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration universelle sur la bioéthique et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 7(a) ; Conseil des organisations internationales des sciences médicales (CIOMS), *Lignes directrices internationales d'éthique pour la recherche biomédicale impliquant des sujets humains*, op. cit. note 7, ligne directrice 14 ; Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art. 6(2) ; Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, op. cit. note 43, art. 15(1)(iii), 15(1)(iv), 15(1)(v) ; Commission Européenne, *25 Recommandations sur les implications éthiques, juridiques et sociales des tests génétiques*, op. cit. note 44, recommandation 25(b) ; Conseil de recherches médicales du Canada, Conseil de recherche en science naturelles et en génie du Canada, Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, *Énoncé de politique : Éthique de la recherche avec des sujets humains*, op. cit. note 43, règle 2.7

⁵⁰ Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration universelle sur la bioéthique et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 7(b) ; Conseil des organisations internationales des sciences médicales (CIOMS), *Lignes directrices internationales d'éthique pour la recherche biomédicale impliquant des sujets humains*, op. cit. note 7, ligne directrice 14 ; Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art. 17(1)(v) ; Conseil de recherches médicales du Canada, Conseil de recherche en science naturelles et en génie du Canada, Conseil de

recherches en sciences humaines du Canada, *Énoncé de politique : Éthique de la recherche avec des sujets humains*, op. cit. note 43, règle 2.7

⁵¹ Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, op. cit. note 43, art. 15(1)(iv) ; Commission Européenne, *25 Recommandations sur les implications éthiques, juridiques et sociales des tests génétiques*, op. cit. note 44, recommandation 25(b)

⁵² A.F. PATENAUDE, *Genetic Testing for Cancer: Psychological Approaches for Helping Patients and Families*, op. cit. note 2, p. 118-121

⁵³ Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration universelle sur la bioéthique et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 2(d) et art. 9 ; Organisation des Nations Unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration sur le génome humain et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 7 ; Conseil des organisations internationales des sciences médicales (CIOMS), *Lignes directrices internationales d'éthique pour la recherche biomédicale impliquant des sujets humains*, op. cit. note 7, ligne directrice 18 ; Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art. 10 ; Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, op. cit. note 43, art. 25(1), 26(1) et 26(2) ; Conseil de recherches médicales du Canada, Conseil de recherche en science naturelles et en génie du Canada, Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, *Énoncé de politique : Éthique de la recherche avec des sujets humains*, op. cit. note 43, chapitre 3 ; Réseau de médecine génétique appliqué (RMGA), *Énoncé de principes : Recherche en génomique humaine – version 2000*, Montréal, 2000, principe III

⁵⁴ La plupart des textes normatifs encadrant la recherche génétique énoncent le droit à l'accès aux résultats généraux de la recherche. Par exemple, Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, op. cit. note 43, art. 28(2) ; Conseil de recherches médicales du Canada, Conseil de recherche en science naturelles et en génie du Canada, Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, *Énoncé de politique : Éthique de la recherche avec des sujets humains*, op. cit. note 43, règle 8.1 ; Réseau de médecine génétique appliqué (RMGA), *Énoncé de principes : Recherche en génomique humaine – version 2000*, op. cit. note 53, principe II(4)

⁵⁵ Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, op. cit. note 43, art. 28, Réseau de médecine génétique appliqué (RMGA), *Énoncé de principes : Recherche en génomique humaine – version 2000*, op. cit. note 53, principe II

⁵⁶ Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, op. cit. note 43, art. 27 ; Réseau de médecine génétique appliqué (RMGA), *Énoncé de principes : Recherche en génomique humaine – version 2000*, op. cit. note 53, principes II(4) et III(2)

⁵⁷ Réseau de médecine génétique appliqué (RMGA), *Énoncé de principes : Recherche en génomique humaine – version 2000*, op. cit. note 53, principe III al. 2. Il y a des exceptions à ce principe général. Par exemple, il est parfois stipulé que, dans des circonstances exceptionnelles, un chercheur peut avoir à divulguer de l'information génétique aux membres de la famille biologique du participant, sans son consentement. Trois conditions doivent être rencontrées pour que cela puisse avoir lieu : 1) lorsque la non-divulgaration risque d'entraîner pour les membres de la famille biologique un préjudice sérieux et prévisible ; 2) lorsque les membres de la famille biologique sont identifiables ; et 3) lorsque le risque de préjudice peut être évité par prévention ou contrôlé par un traitement scientifique approuvé. Aussi, il est précisé que l'évaluation de la divulgation ou non de l'information génétique aux membres de la famille biologique du participant doit prendre en considération que le préjudice causé par la divulgation ne doit pas être plus grand que le préjudice que risquent de subir les membres de la famille par la non-divulgaration. (RMGA, principe III)

⁵⁸ Organisation des Nations unies pour l'éducation, la science et la culture (UNESCO), *Déclaration sur le génome humain et les droits de l'homme*, op. cit. note 43, art. 5(c) ; Conseil de l'Europe, *Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine*, op. cit. note 26, art. 10(2) ; Conseil de l'Europe, *Protocole additionnel à la Convention sur les droits de l'homme et de la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale*, op. cit. note 43, art. 27 ; Conseil de recherches médicales du Canada, Conseil de recherche en science naturelles et en génie du Canada, Conseil de recherches en sciences humaines du Canada, *Énoncé de politique : Éthique de la recherche avec des sujets humains*, op. cit. note 43, règle 8.1 ; Réseau de médecine génétique appliqué (RMGA), *Énoncé de principes : Recherche en génomique humaine – version 2000*, op. cit. note 53, principe II

⁵⁹ Par exemple, Association Médiale Mondiale (AMM), *Déclaration d'Helsinki*, Édimbourg, octobre 2000, principe A.8 ; Conseil des organisations internationales des sciences médicales (CIOMS), *Lignes directrices internationales d'éthique pour la recherche biomédicale impliquant des sujets humains*, op. cit. note 43, ligne directrice 13

⁶⁰ “[L]es États parties garantissent à l'enfant qui est capable de discernement le droit d'exprimer librement son opinion sur toute question l'intéressant, les opinions de l'enfant étant dûment prises en considération eu égard à son âge et à son degré de maturité.” Organisation des Nations Unies (Haut-Commissariat aux droits de l'homme), *Convention relatives aux droits de l'enfant*, op. cit. note 19, art. 12 al. 1.

⁶¹ INVOLVE, *A Guide to Actively Involving Young People in Research: For Researchers, Research Commissioners, and Managers*, United Kingdom, septembre 2004

⁶² M. BLOCH, M.R. HAYDEN, “Opinion: Predictive Testing for Huntington Disease in Childhood and Implications”, (1990) 46 *American Journal of Human Genetic*, 14 ; A. CLARKE, “The Genetic Testing of Children”, Working Party of the Clinical Genetics Society (UK), (1994) 31 *J. Med. Genet.*, 785-797 ; D.E. HOFFMANN, E.A. WULFSBERG, “Testing Children for Genetic Predisposition: Is it in Their Best Interest?”, (1995) 23 *Journal of Law, Medicine and Ethics*, 331-344

⁶³ La plupart des textes normatifs régissant les tests prédictifs sur les enfants dans un contexte clinique sont apparus vers le milieu des années 90 et même au début des années 2000 (R.E. DUNCAN, M.B. DELATYCKI, “Opinion- Predictive Genetic Testing in Young People for Adult-Onset Conditions: Where Is the Empirical Evidence?”, *loc. cit.* note 13, 9). Par exemple : American Society of Human Genetics (ASHG)/American College of Medical Genetics (ACMG), “Point to Consider : Ethical, Legal and Psychological Implications of Genetic Testing in Children and Adolescents”, *loc. cit.* note 14, 1233-1241 ; American Academy of Pediatrics (AAP), “Ethical Issues with Genetic Testing in Pediatrics”, *loc. cit.* note 14 ; Société canadienne de pédiatrie, “Directives sur le dépistage génétique des enfants en santé”, *loc. cit.* note 14, 51

⁶⁴ Voir notamment, American Medical Association (AMA), “E-2.138 Genetic Testing of Children”, *loc. cit.* note 14 ; World Health Organization (WHO), *World Health Organization Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and the Provision of Genetic Services*, Geneva, 1998 ; Human Genetic Society of Australasia (HGSA), *DNA Presymptomatic and Predictive Testing for Genetic Disorders*, 2002 ; Société canadienne de pédiatrie, “Directives sur le dépistage génétique des enfants en santé”, *loc. cit.* note 14, 51 ; European Society of Human Genetics, “Provision of Genetic Services in Europe: Current Practices and Issues – Recommendations of the European Society of Human Genetics”, (2003) 11 *supp.2 European Journal of Human Genetics*, S2-S4 ; American Society of Clinical Oncology, “American Society of Clinical Oncology Policy Statement Update: Genetic Testing for Cancer Susceptibility”, *loc. cit.* note 14, 2397-2406 ; Human Genetic Society of Australasia (HGSA), *Predictive Testing in Children and Adolescents*, 2005

⁶⁵ American Academy of Pediatrics (AAP), “Ethical Issues With Genetic Testing in Pediatrics”, *loc. cit.* note 14 ; Bioethics Advisory Committee, *Genetic Testing and Genetic Research*, Annexe D : *Ethical, Legal and Social Issues in Genetic Testing and Genetics Research: A Consultation Paper*, op. cit. note 17, p. 14