

## CREATION D'UN DEPARTEMENT D'ETHIQUE, PHILOSOPHIE ET SCIENCES HUMAINES

Faculté de Médecine de Nice

A l'initiative du doyen Patrick Baqué, et sous la direction du professeur Dominique Grimaud, la Faculté de Médecine de Nice a mis en place, en septembre 2013, un nouveau département : *Ethique, philosophie et sciences humaines*.

Ce département a **deux missions - l'enseignement et la recherche** - et a par ailleurs institué en son sein un **comité d'évaluation** de l'ensemble des travaux conduits et des résultats et impacts de son action (Pr P. Staccini).

Pour assumer ses missions d'enseignement, le département d'Ethique, philosophie et sciences humaines a mis en place plusieurs groupes de travail, l'un sur le premier et le second cycle, dirigé par les professeurs Gérald Quatrehomme et Jean-Paul Fournier, l'un sur le troisième cycle, dirigé par le doyen des internes, Romain Rosier, et le troisième, consacré à la formation paramédicale, dirigé par Denise Dollet, directrice de l'Institut de formation des cadres de santé de la Croix-Rouge.

L'ensemble de ces groupes, travaille dans le cadre d'un **Conseil Pédagogique**, présidé par le professeur Pierre-Yves Quiviger. L'objectif de ce Conseil est de repenser la place de l'éthique et des sciences humaines dans l'ensemble de la formation médicale et paramédicale à Nice, à la fois dans le contexte de la formation générale et de formations complémentaires spécialisées (DIU, DU, etc.).

Son ambition est de prendre la mesure du poids de plus en plus important de la formation en éthique et en sciences humaines dans les exigences de l'Examen National Classant et, à cette occasion, de permettre à la Faculté de Nice d'être l'un des leaders nationaux dans la mise en place de contenus pédagogiques (en particulier numériques) innovants dans ces deux champs.

Le projet pédagogique de ce nouveau département doit montrer la richesse et la pertinence des approches pluridisciplinaires pour les sciences de la santé. Sont ainsi associés à cette entreprise des philosophes, des psychologues, des sociologues, des anthropologues, des juristes et des historiens constituent ainsi un partenariat original au sein de l'Université de Nice entre faculté de médecine et faculté des lettres, avec aussi une ouverture vers la Faculté de droit.

Aux missions pédagogiques, il faut ajouter les missions de recherche du Département Ethique, philosophie et sciences humaines : le **Comité Recherche**, présidé par le professeur Emmanuel Van Obbhergen a pour objectif de développer au sein de la Faculté de médecine et au sein de l'Université de Nice des recherches en éthique médicale et en sciences humaines appliquées à la médecine et à la santé : ce secteur de recherches, pluridisciplinaire et en plein essor, doit donner lieu à des formations doctorales originales, à des programmes de recherches internationaux ambitieux mais aussi à une redéfinition du périmètre de la recherche médicale à l'Université de Nice, qui pourra ainsi s'engager dans des chantiers nouveaux, et bénéficier de l'expertise de spécialités et de centre de recherches de l'Université de Nice - Sophia Antipolis extérieurs à la Faculté de médecine (laboratoires de gestion, de sociologie, de philosophie, d'anthropologie, de droit, etc.).

**Pr P. Y. Quiviger : Philosophie, membre de l'EEA ;**  
**Pr D. Grimaud : Réanimation, Président de l'EEA.**



### Le dossier du mois

Questions éthiques associées  
au développement des tests  
génétiques fœtaux sur sang  
maternel. p. 2



Nous avons lu... p. 3

# Questions éthiques associées au développement des tests génétiques fœtaux sur sang maternel

AVIS N° 120 (25 avril 2013)

Comité Consultatif National d'Éthique pour les sciences de la vie et de la santé

La génétique appliquée à l'homme, dont les progrès récents mettent en jeu des questions éthiques majeures, a retenu l'attention du Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé (CCNE) à de nombreuses reprises, qu'il s'agisse des empreintes génétiques, des tests génétiques pratiqués à des fins médicales sur des personnes adultes, de ceux réalisés à des fins de diagnostic prénatal ou préimplantatoire ou de dépistage néonatal.

Au cœur d'une réflexion sur les questions éthiques soulevées par les techniques d'analyse à très haut débit du génome humain dans leurs usages médicaux et sociétaux, le CCNE a été saisi par la Direction Générale de la santé (DGS).

Dans sa saisine, le DGS note que « *le séquençage du génome du fœtus couplé à des techniques statistiques et de biologie informatique a permis de détecter les variations génétiques du fœtus de manière détaillée. Pour la communauté scientifique, ces travaux ouvrent la voie au séquençage du génome du fœtus et à l'identification de plusieurs milliers de troubles génétiques au moyen d'un seul test non invasif. De telles avancées biotechnologiques alimentent les questions tenant au risque possible de dérive eugéniste* ». Dans ce contexte, le DGS a demandé au CCNE « *une réflexion approfondie et un avis sur les problèmes éthiques et les questions que soulève le développement de cette technique de diagnostic prénatal des anomalies génétiques du fœtus à partir d'un simple prélèvement de sang de la femme enceinte.* »

Les immenses avancées techniques en matière de compréhension et de diagnostic de certaines maladies génétiques, ne débouchent encore que rarement sur des progrès décisifs pour le soin et la guérison de ces maladies.

Mais les identifier permet de donner aux femmes enceintes et aux couples une information sur l'atteinte possible de leur futur enfant par une maladie ou un handicap défini comme étant d'une particulière gravité et incurable au moment du diagnostic.

Nous sommes dès à présent confrontés aux défis que représente l'utilisation de cette information.

A la lumière de la situation du diagnostic de trisomie 21 chez le fœtus, à la fois fréquente et emblématique, le CCNE s'est interrogé sur les problèmes éthiques et les risques de dérives sociétales qui pourraient résulter d'une proposition faite aux femmes enceintes de séquencer l'ensemble du génome de leur fœtus à partir d'un simple prélèvement de sang maternel à un stade précoce de la grossesse (avant la quatorzième semaine d'aménorrhée, délai légal de l'IVG).

Les données génétiques auxquelles ces techniques nous confrontent et nous confronteront plus encore dans l'avenir, sont complexes, notamment dans leur interprétation concernant la probabilité de survenue d'un handicap ou d'une maladie et son degré de gravité : ces données exigeront d'être converties en informations utiles, rigoureuses, scientifiquement pertinentes et médicalement utiles. Le CCNE insiste sur la nécessité de cette mise en œuvre, et du respect de sa temporalité.

Depuis 2009, un dépistage de la trisomie 21 est systématiquement proposé aux femmes enceintes.

Combinant échographie, dosage de marqueurs sériques maternels et prise en compte de l'âge de la femme, ce dépistage pourrait voir son efficacité singulièrement renforcée par la mise en place du test génomique fœtal sur sang maternel.

Ce gain en efficacité et sensibilité est perçu par certains comme une dérive conduisant à éliminer un nombre croissant de fœtus porteurs de trisomie 21.

Mais, la finalité de cette proposition systématique de dépistage génomique demeurerait la même : donner aux futurs parents la possibilité d'un choix libre et éclairer leur décision quant à la poursuite de la grossesse.

Elle aurait pour conséquence d'éviter à la quasi-totalité des plus de vingt quatre mille femmes enceintes chez qui ils sont aujourd'hui réalisés chaque année, les tests diagnostics invasifs nécessaires à la confirmation du diagnostic, gestes invasifs qui présentent des risques pour le fœtus et parfois pour la mère, et qui ne se révèlent positifs que dans moins de dix pour cent des cas.

Le test génétique fœtal trisomie 21 sur sang maternel pourrait être progressivement introduit comme un élément du dépistage actuel, c'est à dire réservé aux femmes reconnues « à risque », puisqu'il ne modifie pas intrinsèquement le fond de la procédure, mais permet de diminuer de beaucoup le nombre de prélèvements ultérieurs, invasifs et potentiellement dangereux, particulièrement pour le fœtus.

Au-delà, ce test pourrait être proposé en première intention du dépistage, si sa pertinence scientifique se confirme en cette matière, chez l'ensemble des femmes enceintes : les limites de cette mise en place sont d'ordre technique, organisationnel et financier plus qu'éthique.

Néanmoins, pour autant que les problèmes techniques, organisationnels et de coût soient résolus, cette extension nécessiterait qu'un ensemble de conditions en assure la pertinence, la sécurité, l'égalité d'accès sans conditions de ressources, ainsi que la qualité de l'information et de l'accompagnement.

Le CCNE est conscient de ce que, dans un avenir proche, il sera techniquement plus simple, et peut être moins onéreux, d'effectuer un séquençage entier du génome fœtal que de sélectionner des régions d'intérêt et d'en réaliser un séquençage ciblé, comme c'est aujourd'hui le cas, en particulier pour les tests commercialement disponibles.

Partant, le test génomique foetal de trisomie 21 sur sang maternel pose d'emblée la question de la détection d'un nombre croissant d'altérations chromosomiques et de mutations associées à des maladies génétiques qui ne sont pas toujours graves. Lorsque la lecture de l'ADN foetal entier pourra être réalisée dans des conditions pratiques (économiques, notamment) et de qualité clinique reconnue, se posera la question éthique de la manière dont les informations auxquelles elle donnera lieu devront être communiquées aux femmes enceintes et/ou aux couples.

Comment respecter des critères pertinents et rigoureux, tels que celui, prévalent aujourd'hui, de particulière gravité et l'incubabilité de la maladie au moment du diagnostic ?

Comment adapter en permanence cette communication aux évolutions rapides et constantes de la connaissance ?

En effet, la question est davantage d'estimer à quelles conditions de tels tests pourraient être utilisés que d'imaginer qu'ils pourraient ne pas l'être. Le fait que leur contexte, technologique et économique, soit plutôt favorable (le coût du séquençage du génome entier est en continue et rapide diminution) n'autorise pas, néanmoins, à utiliser ces outils sans discernement ni considération des questionnements éthiques très importants qui peuvent en découler.

Parmi ceux-ci, le CCNE met en avant un contexte sociétal ou nombre de messages reçus relèvent de la stigmatisation du handicap et de son poids économique et social, du relatif rejet de la différence, voire de l'affirmation d'un « droit » à la bonne santé de l'enfant à naître. Le CCNE insiste donc sur la nécessité d'une prise en charge des personnes porteuses d'un handicap ou atteintes d'une maladie, notamment chronique et ou/ évolutive.

Au-delà d'une dimension humaine prépondérante, cette prise en charge implique une dimension essentielle de recherche, à la fois biomédicale et en sciences humaines et sociales.

L'acceptation de la différence conduit le CNN à envisager, comme un défi à notre conception du rapport entre santé et normalité, que les handicaps et les maladies s'inscrivent aussi dans les « caractéristiques du fonctionnement des membres de l'humanité ». La normalité humaine n'englobe(ra)it-elle donc pas le handicap et la maladie ?

**Avec l'autorisation des rapporteurs (P. Gaudray et D. Stoppa-Lyonnet) et du Président du CCNE : J.C Ameisen**

## Nous avons lu...

### L'année de l'ADN

Extrait du Blog de P. Gaudray sur «l'Année de l'ADN», avec son aimable autorisation

**C'est dans un article d'une page dans la revue Nature datée du 25 avril 1953, que James D. WATSON et Francis HC CRICK ont révélé la structure de l'ADN, molécule dont, neuf ans plus tôt, trois américains avaient démontré le rôle déterminant comme support primaire de l'hérédité. A une époque où nombreux étaient ceux qui tentaient d'élucider cette fameuse structure, dont on sentait, parfois confusément, qu'elle donnerait des clefs pour comprendre l'hérédité et qu'elle expliquerait les mécanismes et la régulation de l'expression génétique, les techniques physicochimiques les plus sophistiquées durent s'incliner devant la pensée visionnaire de deux chercheurs hors normes, un peu marginaux.**

Voici ce qu'en a écrit Tom Misteli dans un article (The cell biology of genomes: bringing the double helix to life) paru dans le numéro du 14 mars 2013 de la revue Cell : « *Ce fut un moment d'émerveillement scientifique en 1953, lorsque Watson et Crick ont révélé la structure de l'ADN. La magnificence de la double hélice et son élégante simplicité était source d'inspiration. Mais plus que d'être simplement belle, la double hélice ouvrait immédiatement la voie : sa structure impliquait des processus biologiques fondamentaux tels que la réplication semi conservative et l'idée que des changements chimiques dans sa composition pouvaient modifier les traits héréditaires. La structure linéaire de l'ADN jetait les bases de la notion qu'une chaîne d'entités chimiques pourrait coder l'information qui détermine l'essence même de tout organisme vivant. La beauté de la double hélice était la promesse que, si la séquence de bases dans le génome pourrait être cartographiée et décodée, l'information génétique sur laquelle reposent tous les organismes vivants serait révélée, et le secret de systèmes biologiques serait accessible* ».

*L'élégance de la démonstration de CRICK et WATSON n'a rien à envier à l'élégante simplicité du modèle qu'ils proposaient, et leur génie, associé à un effroyable orgueil, est récapitulé dans une simple petite phrase de leur article de 1953 : « Il n'a pas échappé à notre attention que l'appariement spécifique que nous avons postulé (NDLR entre les deux brins de la double hélice) suggère immédiatement un mécanisme possible pour la copie du matériel génétique ».*

Cinquante ans après cette découverte qui valut à CRICK et WATSON (en compagnie de Maurice WILKINS) le prix Nobel de médecine et de physiologie en 1962, la première séquence d'ADN d'un génome humain était établie, ouvrant la voie à de nombreuses applications dans des domaines variés, tels que la médecine ou la généalogie... En fait partout où des profits financiers considérables peuvent être envisagés, même au mépris du plus élémentaire respect de l'être humain.

Pourtant, ainsi qu'il a été souvent rappelé dans ce blog, nous ne sommes pas « déterminés » par la séquence de notre ADN.

Tom Misteli, dans l'article cité plus haut, le rappelle lorsqu'il écrit : « *Mais l'une des plus profondes leçons apportées par ces décennies d'exploration du génome est que la suite linéaire des bases de l'ADN ne correspond pas un ensemble d'instructions, mais est modulable par l'environnement cellulaire. Et nous ne faisons que commencer à découvrir certains des mécanismes responsables de ces effets. Comme il est de règle en biologie, où l'ensemble est souvent plus grand que la somme de ses parties, nous sommes en train de réaliser que le génome est beaucoup plus complexe que la séquence de son ADN* ».

Nous valons beaucoup mieux que cette élégante double hélice et la séquence de bases qu'elle abrite. Ses inventeurs auraient sans doute été humainement mieux inspirés s'ils en avaient eu conscience avant de développer les propos franchement eugénistes pour l'un<sup>1</sup> ou témoignant d'un racisme malheureusement ordinaire pour l'autre<sup>2</sup>.

Heureusement, de nombreux scientifiques, des généticiens en particulier, ont su montrer, par des qualités humaines remarquables, que le génie et l'intuition scientifique pouvaient ne pas conduire à ces excès. Ce fut le cas d'un grand Homme qui vient de nous quitter, François JACOB, dont la Statue intérieure inspirera longtemps, j'espère, des générations de scientifiques, des générations de vrais HUMAINS.

François JACOB écrivait, dans *Le jeu des possibles*, en 1981 : « *Il est vrai que les innovations de la science peuvent servir au meilleur comme au pire, qu'elles sont sources de malheurs comme de bienfaits. Mais ce qui tue et ce qui asservit, ce n'est pas la science. Ce sont l'intérêt et l'idéologie* ».

... Merci, Monsieur.

<sup>1</sup> « Aucun enfant nouveau-né ne devrait être reconnu humain avant d'avoir passé un certain nombre de tests portant sur sa dotation génétique. S'il ne réussit pas ces tests, il perd son droit à la vie » FHC CRICK cité par P. Thuillier dans *La tentation de l'eugénisme*, La recherche, 1984.

<sup>2</sup> [Je suis] « fondamentalement pessimiste quant à l'avenir de l'Afrique » [parce que] « toutes nos politiques sociales sont fondées sur le fait que leur intelligence est la même que la nôtre, alors que tous les tests ne le montrent pas vraiment ». JD WATSON, dans *Sunday Times*, en 2007. Il ajoute qu'il aimerait à penser tout le monde soit égal, mais que : « les gens qui ont eu à traiter avec des employés noirs se sont rendus compte que ce n'est pas vrai ».

## Bienvenue au bureau de l'EEA

### Dr Anne- Marie Valet Eker, médecin généraliste.

Praticien hospitalier à temps partiel en médecine polyvalente et gériatrique, responsable de l'Equipe Mobile de Soins Palliatifs du CHU de Nice.

Titulaire de la capacité nationale étude et traitement de la douleur, du DIU de soins palliatifs et accompagnement, de la capacité nationale de Gériatrie, d'une attestation universitaire de Sidologie.

Responsable pédagogique de la capacité DESC douleur et médecine palliative et du DU de pratique de Soins Palliatifs (1 ère année) et du DIU de Soins Palliatifs et éthique (2 ème année). Coordinateur du groupe thématique éthique et Soins Palliatifs, enseignante dans les IFSI, responsable de la DPC Soins Palliatifs et fin de vie, intervenante au DU d'éthique, DIU de la douleur et DPC éthique.

## Agenda



### 4° Printemps Ethique 2014

#### « Médecine de prédiction, médecine de prévention, quelle place pour l'éthique ? »

Journée organisée par l'EEA du CHU de Nice et le Département d'Ethique, Philosophie et Sciences Humaines de la Faculté de Médecine de Nice.

► **le 14 Mars 2014 au Petit Valrose - Faculté des Sciences, 28 avenue Valrose - Nice.**

Pré-inscriptions : [espace-ethique-azureen@chu-nice.fr](mailto:espace-ethique-azureen@chu-nice.fr)

*Comme écartant du pied  
ce qui fut...  
Sans un regard en arrière...  
L'année s'en va .*

*Senkaku*



Président : Pr. Dominique Grimaud  
[grimaud.d@gmail.com](mailto:grimaud.d@gmail.com)  
[espace-ethique-azureen@chu-nice.fr](mailto:espace-ethique-azureen@chu-nice.fr)