

Chapitre 5

Direct-to-Consumer Testing

Depuis quelques années, les développements technologiques dans le domaine de l'analyse génétique ont entraîné une augmentation des offres de tests génétiques qui sont vendus directement aux consommateurs dans les pharmacies, les drogueries ou sur Internet. Plus de 250 fournisseurs du monde entier proposent des offres dans les domaines de la santé, de la nutrition, du sport, de la filiation, du caractère et d'autres encore. Ces tests dits Direct-to-Consumer Tests (DtC) n'incluent en général aucun conseil personnel, mais communiquent les résultats par écrit, sur un portail en ligne ou dans une brochure, directement aux consommateurs.

La loi fédérale révisée sur l'analyse génétique humaine (LAGH; cf. chapitre 14.1.) distingue à présent entre les analyses génétiques dans le domaine médical et celles en dehors du domaine médical. Les offres DtC sont autorisées exclusivement dans le domaine non médical et uniquement pour certaines analyses. La délimitation entre ces deux domaines peut quelquefois causer des difficultés. Dans son message sur la LAGH, le Conseil fédéral retient comme critères d'attribution la *nature de la caractéristique examinée* et le *but de l'analyse* (cf. figure 1).

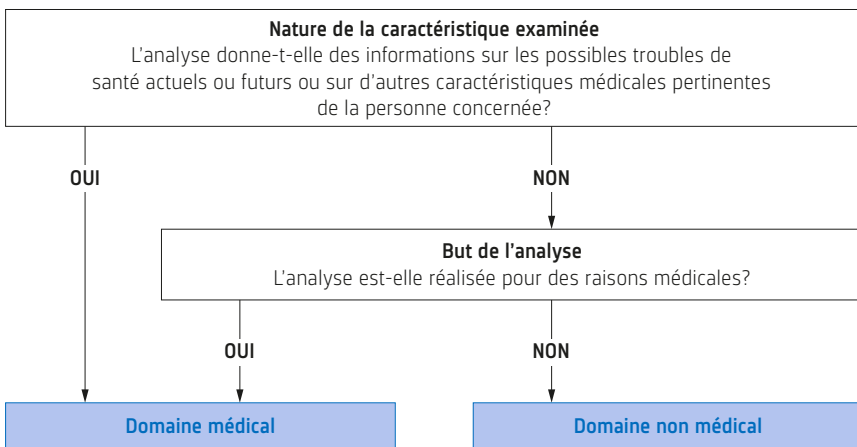


Figure 1: Délimitation entre les analyses dans le domaine médical et non médical

Les analyses dans le domaine non médical ne peuvent inclure des informations concernant les prédispositions et les risques de maladies; elles sont réparties en deux catégories:

- Les analyses génétiques portant sur des *caractéristiques sensibles* (telles que, par exemple, des caractéristiques personnelles concernant le comportement en matière d'alimentation et d'exercice physique, les traits de caractère ou les analyses de filiation). Bien que les résultats de ces analyses ne soient pas liés à des problématiques médicales, ils peuvent avoir une influence considérable sur le mode de vie. Dès lors, elles ne peuvent être demandées que par des professionnels de la santé. Il s'agit avant tout d'éviter les abus en contrôlant le prélèvement des échantillons et les laboratoires qui effectuent les tests.
- Les autres analyses génétiques, *dont les résultats peuvent, par comparaison, être qualifiés d'insignifiants* («Infotainment»), avec un potentiel d'abus minime. Il s'agit, entre autres, de particularités concernant le phénotype ou des traits de caractère.

Sont considérées comme des offres DtC proprement dites exclusivement les autres analyses sans conséquences sérieuses pour les personnes concernées, les effets d'une utilisation abusive étant évalués comme mineurs. Cependant, même dans le cas d'analyses portant sur des caractéristiques sensibles, un conseil génétique par le professionnel de la santé responsable de l'initiative n'est pas obligatoire. Les résultats peuvent alors être insatisfaisants, car les consommateurs confrontés à des questions ou des incertitudes ne peuvent pas s'adresser à un professionnel qualifié pour l'interprétation des résultats.

5.1. Pertinence

La pertinence d'un test est décisive pour son interprétation. Pour ce faire, la validité analytique, la validité clinique et l'utilité clinique d'une analyse sont évaluées.

La *validité analytique* définit la capacité d'une analyse à déterminer de manière exacte et fiable les «données brutes», c'est-à-dire la séquence génétique examinée. Cette évaluation se concentre sur le laboratoire et tient compte d'aspects spécifiques tels que la sensibilité analytique, la robustesse du procédé utilisé ou la gestion de la qualité. Pour les analyses relatives à des caractéristiques sensibles, les laboratoires doivent observer les mêmes consignes que pour les

analyses dans le domaine médical, la fiabilité des résultats pouvant ainsi être garantie. Il n'existe aucune directive pour les autres caractéristiques; toutefois ces analyses doivent, elles aussi, être réalisées conformément à l'état actuel des connaissances et de la technique.

La *validité clinique* est la capacité d'une analyse à déduire une caractéristique spécifique des résultats des tests. Les tests génétiques dans le domaine non médical sont, en général, basés sur des études d'association pangénomique qui recherchent, dans de vastes fichiers de données, des corrélations possibles entre des mutations génétiques mineures (polymorphismes nucléotidiques simples, appelés SNPs, prononcés «snips») et les caractéristiques les plus diverses. Les SNPs qui se manifestent plus fréquemment chez les personnes présentant une caractéristique spécifique (par exemple sportifs de haut niveau) sont corrélés à cette caractéristique. La validité clinique est décrite à l'aide des paramètres sensibilité, spécificité, valeur prédictive positive et valeur prédictive négative (cf. tableau 2).

Tableau 2: Définitions des termes

Terme	Définition
Sensitivité	Probabilité qu'une personne présentant la caractéristique recherchée porte la mutation
Spécificité	Probabilité qu'une personne ne présentant pas la caractéristique recherchée ne porte pas la mutation
Valeur prédictive positive (VPP)	Probabilité qu'une personne porteuse de la mutation présente effectivement la caractéristique recherchée
Valeur prédictive négative (VPN)	Probabilité qu'une personne non porteuse de la mutation ne présente pas la caractéristique recherchée

La validité clinique des tests génétiques commerciaux dans le domaine non médical est souvent insuffisamment déclarée par les fournisseurs. Diverses études destinées à comparer les résultats de différents fournisseurs de tests pour la même personne n'ont abouti qu'à une concordance moyenne ou même à des résultats contradictoires entre les différents fournisseurs, ce qui permet de conclure à une validité clinique faible de ces analyses.

Même s'il existe une corrélation statistiquement valide entre une variante génétique et une caractéristique, l'association statistique n'indique pas si cette mutation est réellement responsable de la caractéristique en question et dans quelle mesure. Ainsi, il existe une corrélation bien établie entre le gène ACTN3 et la manifestation de fibres musculaires dites «rapides» et «lentes». Bien que

la variante génétique pour les fibres musculaires «rapides» puisse être détectée chez de nombreux sportifs de haut niveau, cette mutation isolée n'a guère d'influence sur les performances des sportifs amateurs: des études ont estimé à environ 2–3 % l'influence de cette variante génétique sur la variance de la force et de la performance au sprint dans la population normale. Les offres commerciales suggèrent souvent une *utilité clinique* exagérée pour les consommateurs. Pour cette raison, il importe, avant tout test génétique dans le domaine non médical, de clarifier l'importance que le résultat peut avoir pour la personne concernée et comment les résultats peuvent être interprétés en fonction de la situation individuelle.

5.2. Chances et risques

Les partisans des tests DtC plaident en faveur du libre accès des consommateurs aux analyses génétiques – également dans le domaine médical. Ils estiment que l'accès aux informations génétiques personnelles est un «droit de l'individu» et considèrent de telles analyses comme une base pour la prise de décisions préventives et personnalisées qui pourrait réduire durablement les coûts de santé. Pourtant, ces tests soulèvent des inquiétudes quant à leur qualité et leur pertinence, quant à la protection des données, aux abus et aux décisions ayant un impact sur la vie pouvant être prises par des consommateurs mal ou insuffisamment informés. Par ailleurs, des coûts liés à des examens de suivi inutiles et coûteux sont à craindre. Avec la répartition en différentes catégories, la LAGH révisée tente de parvenir à un équilibre entre le droit à la liberté et la protection de l'individu.

5.3. Recommandations de la CEAGH et de la SSMG

Même si les examens génétiques permettent d'acquérir des informations valides et utiles du point de vue clinique, l'interprétation des résultats et la déduction de conséquences sont loin d'être anodines. Néanmoins, accompagnés de conseils adéquats, ces tests peuvent, dans certains cas, initier des changements positifs, par exemple en faveur d'une alimentation plus saine ou d'une activité physique plus soutenue. Des études témoignent d'ores et déjà de l'influence des tests DtC sur le comportement des personnes. Les utilisateurs ont, par exemple, indiqué avoir réfléchi à leur alimentation et leur activité physique au vu des résultats des tests. Toutefois, plusieurs études n'ont révélé que peu ou pas de différences entre le comportement des utilisateurs de ces tests en matière d'alimentation

et d'activité physique et le comportement du reste de la population, soulignant ainsi la nécessité d'une prise en charge simultanée par un spécialiste qui peut encourager un changement de mode de vie pertinent avec des mesures adaptées.

La Commission fédérale pour l'analyse génétique humaine (CFAGH) et la Société suisse de génétique médicale (SSGM) considèrent les tests génétiques DtC comme problématiques et risqués sans l'avis d'un spécialiste. Elles déconseillent par conséquent de donner suite à de telles offres et recommandent de s'adresser à un spécialiste en cas de questions.

Chapitre 6

La médecine personnalisée du point de vue de l'économie de la santé

L'économie de la santé a une double mission: d'une part, elle étudie, à l'aide de méthodes économiques, le comportement des acteurs du système de santé. D'autre part, l'économie de la santé réalise des évaluations du rapport coûts-utilité en comparant les différences de coûts avec les avantages et les inconvénients des différentes interventions. Le rapport coûts-utilité incrémentiel qui en résulte détermine, par exemple, si une intervention innovante peut être considérée comme rentable par rapport à une intervention standard.

6.1. Comparaison entre l'utilité et les coûts

Grâce à la médecine personnalisée, il est aujourd'hui possible d'appliquer, par exemple, des traitements anticancéreux beaucoup plus ciblés que par le passé (cf. chapitre 10); mais, dans le même temps, ils sont aussi devenus beaucoup plus onéreux. Ces médicaments anticancéreux ne doivent être utilisés qu'après avoir été testés pour des marqueurs génétiques ou d'autres propriétés pour avoir un effet maximal sur les patients. De telles interventions de médecine personnalisée (y compris les dépistages ou les analyses génétiques) sont toutefois tout aussi hétérogènes en termes d'utilité et de coûts que, par exemple, les mesures préventives ou de promotion de la santé, qui peuvent aller de simples campagnes de vaccination à de vastes interventions visant à encourager l'activité physique dans la population. Dès lors, les propos ou les attentes des partisans de la médecine

Editrice

Académie Suisse des Sciences Médicales (ASSM)
Maison des Académies, Laupenstrasse 7, CH-3001 Bern
mail@samw.ch, www.assm.ch

Conception

Howald Fosco Biberstein, Basel

Traduction

Domínic Nickel, Bern
CVB International, Lausen

Photo de couverture

adobestock – joyt; istock – teekid

Les versions allemandes et françaises (pdf) sont disponibles en ligne sous
assm.ch/bases-medicine-personnalisee



Copyright: ©2019 Académie Suisse des Sciences Médicales. Ceci est une publication Open Access, distribuée sous les termes de la licence Creative Commons Attribution (<http://creativecommons.org/licenses/by/4.0/>). Le contenu de cette publication peut donc être utilisé, distribué et reproduit sous toute forme sans restriction, à condition que l'auteur et la source soient cités de manière adéquate.

Recommandation pour citer le texte:

Académie Suisse des Sciences Médicales (2019)
Médecine personnalisée. Bases pour la formation interprofessionnelle prégraduée,
postgraduée et continue des professionnels de la santé.
Swiss Academies Communications 14 (6).

ISSN (en ligne): 2297-1823

DOI: <http://doi.org/10.5281/zenodo.3271401>



ODD: Les objectifs internationaux de l'ONU en matière de développement durable

Avec cette publication, l'Académie Suisse des Sciences Médicales apporte une contribution à l'ODD 3: «Permettre à tous de vivre en bonne santé et promouvoir le bien-être de tous à tout âge.»

sustainabledevelopment.un.org
www.eda.admin.ch/agenda2030 → français → agenda 2030
→ 17 objectifs de développement durable