

Fiche technique:

Diagnostic génétique

Législation

De nos jours, le diagnostic préimplantatoire (DPI) est autorisé selon certaines conditions dans de nombreux pays européens.

En Suisse, c'est la loi fédérale sur la procréation médicalement assistée (LPMA) qui fait foi depuis 2017 (<https://www.admin.ch/opc/fr/classified-compilation/20001938/index.html>).

Article 5a (extrait) :

« ² L'analyse du patrimoine génétique d'embryons *in vitro* et leur sélection en fonction du sexe ou d'autres caractéristiques ne sont autorisées que si les conditions suivantes sont réunies:

- a. le risque de nidation dans l'utérus d'un embryon présentant une prédisposition héréditaire à une maladie grave ne peut être écarté d'une autre manière;
- b. il est probable que cette maladie grave se déclare avant l'âge de 50 ans;
- c. il n'existe aucune thérapie efficace et appropriée pour lutter contre cette maladie grave;
- d. le couple fait valoir par écrit auprès du médecin qu'il ne peut raisonnablement encourir le risque visé à la let. a.

³ L'analyse du patrimoine génétique d'embryons *in vitro* et leur sélection en fonction du sexe ou d'autres caractéristiques sont également autorisées pour détecter des caractéristiques chromosomiques susceptibles d'entraver la capacité de se développer de l'embryon. »

Préoccupations éthiques

Certains opposants au DPI sont d'avis qu'un embryon âgé de seulement quelques heures doit déjà être considéré comme un être humain et que sa vie doit donc être protégée. Selon cette façon de penser, le DPI n'est pas le seul à engendrer des préoccupations éthiques, c'est également le cas pour toute forme de diagnostic prénatal.

D'autres préoccupations éthiques sont:

- qu'une réglementation claire du DPI ne puisse pas être garantie. Ceci étant dû spécialement au fait qu'il est difficile de définir précisément le terme « maladie génétique grave »
- que les personnes atteintes de maladies génétiques subissent une pression morale ne leur permettant plus de faire naturellement des enfants.
- que les handicaps soient moins bien acceptés dans la société.

Comme discuté dans le chapitre « reconnaître un défaut génétique », le diagnostic prénatal (DPN) offre également la possibilité de déceler une maladie génétique avant la naissance. Si ce diagnostic révèle que l'embryon souffre d'une maladie génétique grave, la mère peut, dans des circonstances précises, décider d'avorter. Le diagnostic prénatal est autorisé en Suisse. La plupart des préoccupations éthiques en rapport avec le DPI se retrouvent au niveau du DPN.

Opportunités découlant du diagnostic génétique

Maladies mono-géniques

Parmi les maladies pouvant être évitées par le biais d'un DPI se trouve la fibrose kystique, aussi appelée mucoviscidose. De nos jours, environ 6000 maladies se développant suite à l'altération d'un seul gène sont connues. La fibrose kystique en fait partie. Si l'enfant est porteur du défaut génétique responsable de la fibrose kystique, la maladie se développera dans tous les cas. Elle pourra se développer, selon les cas, plus ou moins sévèrement. Le fait qu'il n'y ait pas de traitement pour cette maladie conduira cependant toujours, déjà en temps qu'enfant, à la mort.

Une autre maladie héréditaire qu'il est possible de détecter à l'aide d'un DPI est la Chorée d'Huntington. Cette affection sévère du cerveau apparaît le plus souvent après 40 ans et conduit à la mort dans les 15 à 20 années suivant la pose du diagnostic.

Parmi ces 6000 maladies connues, il n'est pas clair pour toutes si le défaut génétique conduira forcément au développement de la maladie. Ces maladies ne sont pas considérées comme sévères et dans ces cas-là, le DPI n'est pas autorisé.

Caractéristiques multigéniques et influence de l'environnement

Pas toutes les maladies génétiques se développent suite à l'altération d'un seul gène. Le développement de certaines maladies dépend de l'interaction de plusieurs gènes ainsi que de facteurs environnementaux. Ceci signifie que le développement de la maladie est non seulement dû à des altérations géniques mais aussi aux habitudes de vie comme la nourriture et la consommation d'alcool ou de cigarettes. L'infarctus du myocarde ainsi que le diabète lié à l'âge sont des exemples de telles maladies multifactorielles. Ces maladies ne peuvent pas être évitées à l'aide d'un DPI.

Pour un grand nombre de maladies, le fait qu'elles se développent ou non dépend de plusieurs facteurs. C'est également le cas d'autres caractéristiques corporelles. Il arrive que le développement d'une certaine caractéristique corporelle soit le résultat de l'action de milliers de gènes ainsi que d'influences environnementales. Il n'existe pas de gènes particuliers qui nous rendent alcooliques, guerriers ou aussi intelligents qu'Einstein. Nous sommes plus que la somme de nos gènes. Ce fait pose par lui-même des frontières claires au DPI.