

## Prise de position de la Société Suisse de Génétique Médicale

# Tests génétiques sur internet

Siv Fokstuen, Karl Heinimann

Avec les avancées génétiques et les progrès technologiques considérables, l'offre de tests génétiques est plus grande qu'elle ne l'a jamais été. Il en découle une demande plus importante de tests génétiques de prédisposition de la part de la population générale, ainsi qu'une disponibilité croissante de tests «direct au consommateur».

Depuis novembre 2007, au moins trois compagnies permettent aux consommateurs d'effectuer des tests génétiques de prédisposition personnelle sur Internet ([www.23andme.com](http://www.23andme.com); [www.decodeme.com](http://www.decodeme.com); [www.navigenics.com](http://www.navigenics.com)). En pratique, le demandeur envoie un échantillon d'ADN de salive à l'une de ces compagnies qui analyse des milliers de «marqueurs génétiques» resp. polymorphismes (SNP = single nucleotide polymorphisms) par des puces. Par la suite, le consommateur reçoit un résumé de son risque personnel pour certaines maladies (diabète, maladie coronarienne, divers cancers, schizophrénie, etc.) ou autres attributs de la nature humaine (longévité, taille, mémoire, dépendance à l'alcool, etc.).

La Société Suisse de Génétique Médicale (SSGM) estime qu'il est indispensable de rendre attentif le public au fait que cette offre croissante de tests génétiques de prédisposition «direct au consommateur» néglige profondément les prérequis fondamentales en pratique clinique, à savoir:

### **La validité clinique telle que la sensibilité, la spécificité ainsi que la valeur prédictive positive et négative des tests ne sont pas claires**

La grande majorité des maladies énumérées par les compagnies de tests génétiques «direct au consommateur» sont des maladies polygéniques/multifactorielles, avec l'implication de multiples variants géniques dans différents gènes qui interagissent entre eux et avec des facteurs environnementaux. Actuellement, on ne connaît de loin pas tous ces éléments et il existe encore un grand flou concernant les données pour pouvoir prédire correctement d'éventuels risques de prédisposition.

### **L'utilité clinique est discutable**

Que peut-on proposer si le consommateur porte un risque élevé pour une certaine/plusieurs maladie(s)? Pour l'instant, il n'existe que très peu de données et/ou d'études qui ont analysé les risques et bénéfices associés au screening individuel de marqueurs génétiques. Les recomman-

dations préventives générales telles qu'arrêter de fumer, augmenter l'activité physique, perdre du poids, contrôler la pression artérielle sont bénéfiques pour éviter un grand nombre de maladies polygéniques, indépendamment d'une prédisposition individuelle pour une certaine atteinte. En plus, une personne avec un risque faible peut être faussement rassurée. L'interprétation de tels résultats est par conséquent très nuancée et doit être communiquée au consommateur de façon appropriée et compréhensible.

### **Un contrôle de qualité transparent manque**

Un tel contrôle assure que les laboratoires adhèrent strictement aux standards et guidelines pour les tests cliniques. Les rapports de résultats génétiques adressés aux demandeurs devraient mentionner les spécificités d'accréditation du laboratoire.

### **La sécurité des données n'est pas réglée**

Le consommateur devrait être informé des personnes ayant accès aux résultats, de la sécurité mise en place pour protéger les résultats, du sort de l'échantillon ADN une fois le test réalisé et de la procédure de dépôt de plainte en cas de faille dans la protection des données. D'autre part, la possibilité d'une éventuelle discrimination par un employeur et/ou une assurance ainsi que l'impact potentiel sur d'autres membres de la famille devraient être discutés avant de procéder à un test génétique.

### **Les tests génétiques sur Internet ne sont pas conformes à la Loi fédérale sur l'analyse génétique (LAGH)**

Nous rappelons l'entrée en vigueur de la Loi fédérale sur l'analyse génétique humaine ([www.admin.ch/ch/f/rs/c810\\_12.html](http://www.admin.ch/ch/f/rs/c810_12.html)) en avril 2007 qui exige que tout test génétique soit accompagné d'un conseil génétique effectué par un professionnel compétent. Ceci permet en effet d'éviter un manque de consentement éclairé, une interprétation erronée des résultats, des tests inadéquats ou non validés, un manque de suivi et d'autres conséquences néfastes.

Vu ce qui précède, ces tests de prédisposition génétique «direct au consommateur» sur internet doivent être pris avec scepticisme et la SSGM déconseille pour le moment d'y avoir recours.

Correspondances:  
Dr Siv Fokstuen  
Médecin spécialiste en génétique  
médicale FMH  
Service de médecine génétique  
Hôpitaux Universitaires de Genève  
Centre médical universitaire  
Rue Michel-Servet 1  
CH-1211 Genève 4  
Tél. 022 379 56 96  
Fax 022 379 52 28  
[siv.fokstuen@unige.ch](mailto:siv.fokstuen@unige.ch)

PD Dr. med. et phil. Karl Heinimann  
Facharzt für Medizinische Genetik  
FMH, Medizinisch-genetische  
Analytik FAMH  
Abteilung Medizinische Genetik  
Universitäts-Kinderklinik beider Basel  
(UKBB) und Departement Klinisch-  
Biologische Wissenschaften (DKBW)  
Postfach  
CH-4005 Basel  
Tel. 061 685 64 15  
Fax 061 685 60 11  
[karl.heinimann@unibas.ch](mailto:karl.heinimann@unibas.ch)