
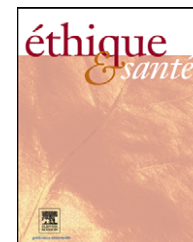




Disponible en ligne sur  
 ScienceDirect  
www.sciencedirect.com

Elsevier Masson France  
 EM|consulte  
www.em-consulte.com



ARTICLE ORIGINAL

## Perceptions des diabétiques à l'égard du développement de la médecine prédictive<sup>☆</sup>

How diabetics perceive the development of predictive medicine

M.-N. Kêdoté<sup>a,\*</sup>, É. Racine<sup>b</sup>, H. Doucet<sup>c</sup>

<sup>a</sup> École de santé publique, université de Montréal, pavillon 1420, boulevard du Mont-Royal, bureau 3374-22, Montréal, Québec H2V 4B3, Canada

<sup>b</sup> Unité de recherche en neuroéthique, institut de recherches cliniques de Montréal (IRCM), Montréal, Canada

<sup>c</sup> Université de Montréal, Montréal, Canada

### MOTS CLÉS

Diabète ;  
Génomique ;  
Médecine prédictive ;  
Éthique ;  
Participation  
citoyenne

**Résumé** La prévalence et la morbidité reliées aux maladies complexes chroniques telles les maladies cardiovasculaires, les cancers, le diabète, l'asthme et l'Alzheimer connaissent une nette augmentation ces dernières années. La prise en charge de ces maladies alourdit les dépenses de santé. Une solution s'impose. Les avancées biotechnologiques contribuent au développement de la médecine prédictive, basée sur le dépistage génétique de masse. Malgré un intérêt scientifique certain en matière de prévention, de tels tests de dépistage soulèvent des enjeux économiques, sociaux, médicaux et éthiques. La participation citoyenne a été envisagée par plusieurs pour répondre à ces questions délicates. Peu d'études ont porté spécifiquement sur les perceptions des citoyens à l'égard de la médecine prédictive. Le but de la recherche présentée ici consiste à dégager la vision des personnes souffrant de diabète à l'égard de ce type novateur de médecine. Le Québec constitue une société propice à ce type de recherche puisque le diabète y fait l'objet d'importantes recherches génétiques. Dix-huit entrevues semi-dirigées ont été réalisées avec des citoyens diabétiques dans la province du Québec afin d'explorer leur perception à l'égard de la médecine prédictive. Il ressort de l'étude que les diabétiques ont une perception très favorable de la médecine prédictive : ils souhaitent notamment qu'elle favorise la prévention. Cependant, leur expérience du diabète conduit certains à évoquer la peur du dépistage alors que d'autres s'interrogent sur l'implication des facteurs environnementaux et les difficultés inhérentes au changement des habitudes de vie. Notre recherche a également mis en évidence les préoccupations des participants concernant la commercialisation des produits pharmaceutiques suite au dépistage. En revanche, les questions de discrimination et de confidentialité ne les inquiètent pas.

© 2008 Publié par Elsevier Masson SAS.

<sup>☆</sup> Le projet a bénéficié de l'appui technique et financier du groupe de recherche en bioéthique de l'université de Montréal.

\* Auteur correspondant.

Adresse e-mail : [nm.kedote@umontreal.ca](mailto:nm.kedote@umontreal.ca) (M.-N. Kêdoté).

**KEYWORDS**

Diabetes;  
Genomics;  
Predictive medicine;  
Ethics;  
Public participation

**Summary** During the last few years, there has been an increase in the prevalence and the morbidity of complex diseases such as cardiovascular disease, cancer, diabetes, asthma and neurodegenerative diseases, including Alzheimer’s disease. All of which weigh heavily on the health budget. At the same time, biotechnology advancements have favored the development of predictive medicine, based on genetic screening. Despite the significant scientific interest in prevention, screening still brings to light social, economic and ethical questions. So as to respond to these questions, the idea of public participation has been put forward by many, despite the lack of sufficient analysis of people’s perceptions of predictive medicine. Therefore, the objective of this study is to learn more about the opinion of diabetic people on this topic. Diabetes is one of the complex diseases which are largely researched in Quebec. Eighteen semi-directed interviews were undertaken with diabetic people in Quebec, Canada, with the aim of understanding their perception of predictive medicine. It was found that diabetic people have a very good perception of predictive medicine and they hope that it favors prevention. However, because of their diabetic illness, some participants expressed doubts about genetic screening whilst others had reservations concerning the implications of environmental factors and the inherent difficulties of lifestyle changes. Our research also brought to light the preoccupations of the participants concerning the commercial activities of pharmaceutical firms promoting their products after screening. Discrimination or confidentiality issues did not however appear to be a major preoccupation.

© 2008 Publié par Elsevier Masson SAS.

**Objectif**

Depuis quelques années, on note une augmentation de l’incidence des maladies complexes telles que le diabète de type 2, l’hypertension, la sclérose en plaques, les maladies cardiovasculaires, les cancers, l’Alzheimer, etc. Ces dernières, chroniques et courantes dans la population en général, sont causées par l’interaction de plusieurs facteurs génétiques et environnementaux.

La génomique – nouvelle science génétique – étudie précisément ce type de maladies complexes causées par l’interaction de deux ou plusieurs gènes et des facteurs environnementaux [1–4]. Agir sur ces principaux déterminants de la santé offre de grandes possibilités de prévention de ces maladies et d’amélioration de la santé des populations en général [5].

Dans une population vieillissante, les recherches sur les maladies complexes deviennent un enjeu d’intérêt en raison de leurs poids sur les dépenses de santé et sur le plan humain des personnes affectées et de leurs proches. La génomique est ainsi appelée à jouer un rôle croissant car pratiquement toutes les maladies complexes comportent des éléments génétiques innés ou acquis [6].

De façon plus spécifique, la portée du diabète de type 2 constitue un enjeu majeur de santé publique. L’Organisation mondiale de la santé (OMS) estime qu’il y a plus de 180 millions de diabétiques dans le monde et qu’il y en aura plus du double en 2030 [7]. On évalue à plus de deux millions et un quart le nombre de Canadiens atteints par le diabète. Environ un tiers des adultes atteints du diabète ignorent leur maladie [8]. Dans la province du Québec, environ 40 000 personnes sont atteintes de diabète de type 1 et 460 000 du diabète de type 2 [8].

Le type 2 est l’une des maladies complexes faisant l’objet d’importantes recherches en génomique [3]. Par exemple, sur les 42 millions de dollars octroyés à quatre projets du

Québec retenus par Génome Canada, 16,2 millions ont été accordés à un projet de prévention et de traitement du diabète de type 2 [9]. Récemment (le 1<sup>er</sup> juin 2007), la revue *Science* [10] a publié de nouvelles découvertes génétiques qui révèlent une fois de plus les associations entre certains facteurs génétiques et le diabète de type 2. Ce diabète, beaucoup plus fréquent chez les adultes ayant dépassé la quarantaine (90–95 % des cas de diabète), est aussi lié à des facteurs héréditaires et des facteurs de risques dits environnementaux, comme l’âge, la nutrition, le poids ou le manque d’activités physiques [11].

*Née en 1970, la médecine prédictive<sup>1</sup>, ou la médecine de prédiction, ouvre de nouvelles perspectives [12] pour la prévention des maladies complexes telles que le diabète.*

Il ne s’agit plus de diagnostiquer un état pathologique, ni même de détecter ses signes avant-coureurs pour tenter de freiner son évolution, mais plutôt d’analyser en amont les terrains de son développement. Il deviendrait alors théoriquement possible d’envisager d’élargir les politiques de prévention, depuis la prévention des handicaps avant la naissance jusqu’à la prévention d’affections de l’adulte (diabète, cancers, maladies cardiovasculaires, etc.), voire de la personne âgée (maladie d’Alzheimer, de Parkinson, etc.).

<sup>1</sup> Telle que suggéré par Ruffié, la médecine prédictive « consiste à prédire dès la naissance, les situations de risques que peut connaître un sujet au cours de son existence, selon la constitution de son patrimoine héréditaire, qui peut être plus ou moins apte à répondre à certaines conditions de l’environnement » (Ruffié J. Naissance de la médecine prédictive. Éditions Odile-Jacob; 1993. 477 p.).

Les nouveaux outils (tests dits prédictifs) constituent petit à petit les bases de la médecine de prévision [13]. C'est déjà le cas des programmes nationaux ou régionaux de prévention du cancer du sein. Mais cette médecine pose un problème de validité pronostique puisqu'il ne s'agit pas d'une prévision certaine comme le dépistage des maladies génétiques traditionnelles telles que la mucoviscidose ou la trisomie 21 (syndrome de Down). L'identification du gène BRCA 1 chez une femme n'implique pas un développement certain du cancer du sein dans le futur.

*Malgré son intérêt scientifique et économique en santé publique, cette médecine entraîne des enjeux éthiques qui sont déjà débattus par divers acteurs dont les généticiens, bioéthiciens, philosophes et sociologues [1,2,14–18].*

Dans ce débat, la bioéthique a une responsabilité particulière. Les nouvelles technologies biomédicales transforment notre pouvoir sur la vie ; l'humanité prend en charge sa propre évolution. Comment cela va-t-il se faire ? Qui va décider ? Et, au nom de quoi prendre telle ou telle direction ? Voilà quelques questions fondamentales que la recombinaison génétique a suscitées à la fin des années 1960 et le début des années 1970, questions qui se posent avec encore plus d'acuité avec le développement de la génomique. Ces questions concernant le devenir de l'être humain et l'ensemble de la vie sont celles même de la bioéthique.

Nous croyons, à la suite de Durand, que la bioéthique doit aller plus loin : « devant des questions qui mettent en cause les choix de la société, il est normal que la décision ne soit plus réservée à une corporation, mais relève du débat public et de la concertation » [19]. Le fait même d'inclure les citoyens dans les débats et d'écouter leurs points de vue constitue une décision éthique. Réfléchir sur le présent et l'avenir, sur les choix à privilégier et les moyens à prendre pour les mettre en œuvre représente une tâche commune à laquelle tous doivent participer.

C'est dans cette perspective que certains auteurs ont proposé la mise en place d'un dialogue basé sur la communication à deux sens entre les chercheurs et le public [18,20]. La participation publique a été aussi abordée dans plusieurs textes normatifs régulant la recherche en génomique à savoir la Déclaration internationale sur les données génétiques humaines [21], la Convention sur les droits de l'Homme et la biomédecine [22], l'Énoncé de principes sur la conduite éthique de la recherche en génétique humaine concernant des populations (version 2003) du Réseau de médecine génétique appliquée (RMGA) du Fonds de recherche en santé du Québec [23].

En dépit de ces propositions normatives, cependant, peu d'études ont porté spécifiquement sur la perception des citoyens<sup>2</sup> à l'égard de la médecine prédictive. Pourtant, ce type de connaissance pourrait informer sur les préoccupations des citoyens et constituerait une étape en vue

de leur inclusion dans la discussion entourant la médecine prédictive.

## Méthodologie

Nous avons mené une recherche qualitative avec une approche narrative<sup>3</sup> axée sur l'expérience vécue du diabète auprès de la population québécoise. Dix-huit entrevues semi-dirigées ont été réalisées avec des diabétiques de divers groupes socioprofessionnels dans les diverses régions de la province de Québec.

Pour la constitution de l'échantillon, nous visons une hétérogénéité en impliquant différents groupes sociaux. Il s'agit d'assurer « la plus grande variété » dans l'échantillon [24]. Nous comptons sélectionner des cas variés selon des critères de sexe, d'âge, de niveau de scolarité, de catégorie socioprofessionnelle, de lieu de résidence et de la durée de la maladie. Nous n'avons malheureusement pas eu un nombre suffisant de participants nous permettant d'atteindre parfaitement notre objectif de départ. Nous avons donc procédé autrement, en prenant en compte systématiquement toutes les personnes qui nous ont contactées jusqu'à la saturation théorique de l'échantillonnage.

Malgré cette limite dans la diversification de notre échantillon, ce dernier a inclus une grande diversité par le niveau de scolarité (six de niveau université premier cycle et de deuxième cycle, trois préuniversitaires – CÉGEP –, sept de niveau secondaire et deux de niveau primaire), le genre (dix femmes et huit hommes), le contexte géographique de vie (huit milieux urbains, neuf de milieu rural et un semi-urbain), la durée du vécu du diabète (neuf vivant avec le diabète pendant plus de dix ans et neuf pendant moins de dix ans), l'âge (deux participants âgés de moins de 40 ans, quatre de 40 à 65 ans et 12 de plus de 65 ans).

Dans le but de cibler les diabétiques dans les diverses régions du Québec, nous avons placé une annonce dans le journal *Plein soleil* de l'Association diabète Québec qui est accessible à environ 25 000 membres. L'annonce invitait les diabétiques intéressés à nous contacter pour un projet sur la génétique et l'éthique. Nous avons aussi envoyé des invitations à trois associations locales de diabétiques affiliées à l'Association diabète Québec dont deux nous ont répondu favorablement. Cela nous a d'ailleurs permis d'avoir une importante diversité.

<sup>3</sup> L'horizon narratif constitue la perspective qui a inspiré notre projet de recherche. La narration étant un reflet de l'expérience éthique individuelle, elle permet d'intégrer les vies individuelles dans une histoire sociale qui leur donne sens (Thomasset, 1996). MacIntyre développe la notion de pratique vertueuse, soutenue par une structure narrative de la vie humaine, dans la recherche du bien commun (MacIntyre, 1997). Il établit un lien entre le bien commun et la notion d'identité narrative qu'il considère comme le trait constitutif de l'identité personnelle.

La narrativité constitue une méthode rigoureuse en sociologie qui fournit le potentiel d'être une approche valable d'enquête scientifique dans des secteurs complexes et délicats (Tovey, 1998). Ce cadre narratif se justifie par notre population cible constituée des citoyens atteints du diabète qui ont une expérience particulière du vécu de cette maladie.

<sup>2</sup> Pour l'étude, les citoyens sont des personnes qui ne sont ni chercheurs ni promoteurs en génomique. Même si les chercheurs et les promoteurs en génomique sont des citoyens, nous utilisons le terme citoyen au sens de profane. Les citoyens diabétiques sont des citoyens souffrant du diabète de façon chronique.

L'entrevue semi-structurée a constitué la méthode de collecte de données. Pour ce faire, une grille d'entrevue a été construite initialement. Cette dernière a été validée à l'aide de prétests effectués avec des diabétiques. Une seconde validation a eu lieu suite aux trois premières entrevues et une rencontre d'équipe de recherche.

Les entrevues se sont déroulées à l'aide d'un schéma structuré autour du vécu du diabète (de l'origine du diabète, du mode de nutrition, du style de vie, des conditions de vie, du vécu quotidien du diabète, du changement des habitudes de vie, etc.), de la perception de la génomique et de la médecine prédictive (perception des futures formes de traitement et de prévention basée sur le dépistage génétique, perception des facteurs environnementaux dans le développement du diabète, inquiétudes, etc.).

Les entrevues de durée moyenne de 60 minutes ont été enregistrées sur des cassettes audio et ensuite transcrites en respectant le style parlé des participants.

Pour réaliser l'analyse des données recueillies, nous avons utilisé le modèle inductif qui a permis une construction progressive de la perception des participants. Les similitudes et les différences apparues d'emblée dans les expériences et les perceptions ont été catégorisées.

Q2 L'utilisation du a soutenu l'analyse des entrevues. Chaque entrevue a été codée par le logiciel NVivo à l'aide d'une grille d'analyse élaborée à partir de nos objectifs et de nos questions d'analyses.

## Résultats

Les participants ont une première réaction très favorable à l'égard des futurs programmes de dépistage génétique en raison de son rôle dans la prévention. Un participant compare même la génomique à l'invention de l'imprimerie : « *Et j'ai découvert que le génome humain, toutes les manipulations, toute l'ingénierie qui va avec, ce qu'on cherche à faire à partir de la génomique ou en génomique, ça constitue une charnière absolument incroyable dans l'histoire même de l'humanité. Ça va jusque là. C'est l'équivalent de l'utilisation du feu, ou de l'invention de la roue ou bien de l'imprimerie. En gros ça représente quelque chose d'important. Au-delà du fait que je trouve que ça constitue un tournant important dans le cheminement de l'humanité, c'est que, c'est en même temps plein de promesse dans de nombreux domaines. . .* ».

Un autre espère que le dépistage favorisera la prévention : « *C'est sûr que l'avantage premier c'est que quand un enfant vient au monde tu sais tout suite en partant qu'il est prédisposé à développer le diabète. Ben l'avantage ça serait être capable d'empêcher le développement du diabète. . . ça c'est un avantage qui est absolument incroyable* ».

Même s'ils ne manifestent de perception négative face aux espoirs de la génomique, la majorité des participants nuancent leurs propos au fil de l'entrevue. Certains soulignent la difficulté de changer les habitudes de vie et de contrôler les facteurs environnementaux tels que le style de vie, les habitudes alimentaires, les pratiques d'activités sportives, le milieu de vie, le milieu de travail, le niveau socioéconomique, les attitudes sociales et culturelles. Ainsi, les participants se questionnent : « *Je pense que la génétique peut apporter la chance à un paquet de personnes*

*de changer leur mode de vie, leur habitude de vie, leur nutrition et peu importe. Ils pourraient éviter d'être diabétique. Mais je ne crois pas que les gens vont le faire, parce que même à l'heure actuelle, on sait très bien que l'obésité amène le diabète de type 2. Tout le monde le sait ; tout le monde se fait dire de perdre le poids, puis personne ne le fait. Les facteurs prédisposant, je les connaissais, je savais où est-ce qu'ils étaient. Et pourtant je n'ai pas agi à ce niveau là. Est-ce que le fait de l'avoir su d'une façon génétique en traçant quoi que ce soit, est-ce que ça aurait changé mes comportements? Je ne pense pas. Moi, je pense qu'il y a énormément à faire au niveau de la prévention et de l'éducation. Mais on sait que c'est très difficile. Ce n'est pas parce que t'es éduqué puis informé que tu changes quoi que ce soit ».*

*En effet, la finalité la plus probable des futurs programmes de dépistage consisterait à dépister les personnes susceptibles de développer le diabète afin qu'elles changent leur mode de vie après un test positif.*

Cela favoriserait la diminution de leur risque à développer la maladie. Toutefois, aux dires des personnes interrogées, le changement de mode de vie n'est pas chose facile. Ces derniers ont clairement identifié un élément déclencheur ou un élément de motivation de leur changement de mode de vie autre que l'annonce du diagnostic. Bien qu'ils soient conscients des complications de leur maladie, certains patients changent leurs habitudes suite à un coma diabétique ou une prise de conscience progressive due à la dégradation de leur état de santé.

Hormis deux participants qui n'ont pas adopté de bonnes conditions de vie après le diagnostic du diabète, les autres ont changé leur mode de vie. De ce nombre, quatre n'acceptent pas leur maladie et six autres ont clairement identifié un élément déclencheur ou un élément de motivation autre que l'annonce du diagnostic pour changer de mode de vie. C'est le plus souvent un coma diabétique (trois cas) ou une prise de conscience progressive due à la dégradation de leur état de santé. Un participant qui a de la difficulté à changer ses mauvaises habitudes alimentaires nous confie : « *Bon, je me sens un peu coupable, parce que c'est un peu de ma faute, un peu, pas mal ma faute. Si j'étais à 6,6 ce matin, puis à 7,2 hier matin, à 7,6 avant-hier, à 8,2. . . J'en suis conscient. Mais pas assez. Il manque un élément de motivation que je ne me donne pas, que je ne trouve pas, que j'ai pas et qui me manque* ».

En outre, 15 des 18 participants déclarent que le diabète est vécu comme une maladie contraignante. « *Ne serait-ce qu'au point de vue de l'alimentation, faut toujours faire attention, on est plus vulnérable que d'autres. Par exemple, qu'est-ce qu'il en est exactement? J'en sais rien. J'me dis les diabétiques devraient se faire donner l'injection contre la grippe à tous les ans, c'est beaucoup plus important pour les diabétiques que pour les autres citoyens, alors ça c'est un exemple. On est plus à risque pour un certain nombre de maladies, dont la vue. On est sensé de se faire examiner la vue régulièrement. . .* ».

Cette perception ressort grandement lorsque les participants parlent de leur vécu qui apparaît d'ailleurs très éprouvant. Un diabétique nous dit : « *Je suis beaucoup plus*

restreint. Je ne peux plus faire tant de sport que je veux faire. Il me manque le temps. C'est vraiment parce qu'il faut que tu fasses attention. Si je roule plus longtemps que 20 minutes à bicyclette, il faut que j'arrête ; il faut que je prenne le taux de glycémie ; il faut que je mange quelque chose. C'est tout ; on est vraiment limité, restrictif. C'est très strict. Et c'est ça que je trouve le plus dur. Et, comme des fois, j'ai envie de prendre une bière ; maintenant, je ne peux plus. C'est une ou deux fois par année, je le fais mais. . . Quand mes amis sortent, moi je ne suis pas capable d'aller dans un bar prendre un verre d'eau ou prendre un jus d'orange. . . Pour ça moi, je trouve que ça me limite ».

*Par ailleurs, les préoccupations soulevées par les participants sont : la commercialisation, le réductionnisme génétique, la stigmatisation et la réglementation de la recherche.*

Cependant, la diversification géographique dans l'échantillonnage a permis de dégager entre autre une importante différence entre les participants de milieu urbain et ceux de milieu rural. En effet, aucun participant provenant des régions rurales ne connaissait le mot génomique et le contenu de la réflexion éthique est moins développé chez ces derniers. Le niveau de scolarité moins élevé de ces participants peut expliquer cette situation ; aucun d'entre eux ne possédait un degré d'études supérieur au collège d'enseignement supérieur (préuniversitaire).

La plupart des questions éthiques soulevées par nos participants correspondent à celles retrouvées dans la littérature scientifique. Mais, contrairement aux experts, les participants ne redoutent pas que les tests de dépistage deviennent des outils de discrimination qu'emploieront les compagnies d'assurances et les employeurs dans la sélection de leurs clients et futurs employés. En fait, les participants placent plutôt au premier rang de leurs préoccupations les questions de commercialisation.

## Discussion sur les enjeux sociaux, économiques et éthiques de la médecine préventive

Étant conscients de la transmission génétique de la maladie à leurs descendants, les personnes interrogées ont une vision très positive du dépistage génétique. Cependant, comme l'ont fait remarquer plusieurs participants, le changement des conditions de vie demeure très difficile à opérer. Il a fallu un élément déclencheur bien qu'ils soient conscients des complications du diabète.

Il ne suffira donc pas de se contenter de dépister les diabétiques potentiels pour penser qu'ils adopteront de bonnes habitudes alimentaires et pratiqueront de saines activités sportives.

En outre, le risque affectant un individu donné peut être difficile à évaluer en raison de l'importance des facteurs environnementaux. Contrairement au dépistage génétique qui permettrait de quantifier les facteurs de risque génétique dans le développement du diabète, on ne pourrait identifier l'importance des facteurs de risque environnementaux du diabète. Les environnements physique, culturel

et socioéconomique de même que les habitudes de vie viennent donc limiter les promesses de la médecine prédictive.

*Il convient en outre de souligner que la médecine prédictive ne repose pas sur des certitudes. C'est une médecine probabiliste plutôt fondée sur une approche statistique que sur des certitudes [25].*

Le concept de facteur de risque n'implique qu'une constatation ou une prédiction et ne sous-entend aucune relation causale entre ce facteur de risque et l'événement qu'il prédit – sinon à titre hypothétique [26]. Aucun dépistage ne permet de ce fait de prédire avec certitude le développement futur d'une maladie dont l'apparition demeure hypothétique.

Toutefois, la détection à un stade précoce d'une prédisposition génétique associée à des facteurs de risque indiquerait à certaines personnes l'importance de développer des habitudes de vie appropriées à leur situation. Mais en raison des diverses préoccupations des répondants et de la difficulté dans le changement des habitudes de vie, le dépistage génétique devrait être soutenu par d'importantes campagnes d'information et d'éducation pour être efficace.

Les limites des tests prédictifs posent en outre le problème du réductionnisme génétique. Il s'agit de la tendance à réduire l'état de santé à la dimension génétique, en évaluant la dimension sociale de la maladie telles les inégalités sociales ou autres [27]. La médecine prédictive agit uniquement sur la santé biologique et non pas sur la santé sociale et psychiatrique. La maladie s'exprime en fonction d'autres déterminants sociaux extérieurs [28,29]. Ainsi, plus on vit dans un milieu stressant, plus on est prédisposé à développer certaines maladies [30]. Cooper souligne que la dimension génétique des maladies évacue avant tout la dimension sociale de la maladie telle que les inégalités [27]. Il faudrait accorder plus d'importance aux conditions et styles de vie car ces derniers sont le reflet de la position qu'occupe un individu dans l'espace social. Une bourse bien remplie implique de meilleures conditions de vie (un bon logement et une bonne alimentation). Le statut financier et social d'une personne constitue un facteur de prédiction aussi important de sa santé à long terme que sa banque de gènes.

En outre, même si l'utilisation des données génétiques d'une personne pour prévoir l'évolution de son état de santé pose des questions de confidentialité des données génétiques [2,6,14], aucun participant n'a fait référence à la discrimination de façon spontanée. Cependant, le dépistage positif pourrait introduire la perception, chez les individus concernés eux-mêmes ou chez les autres, qu'une condition asymptomatique équivaldrait à la maladie. Un tel changement dans les perceptions des individus pourrait avoir d'énormes implications sociales et financières pour les patients, les soignants, les employeurs, les assureurs et l'État [31,32].

Par ailleurs, les participants placent au premier rang de leurs préoccupations les questions de commercialisation relatives à la génomique. En effet, le diabète constitue une maladie chronique qui nécessite un traitement régulier

et coûteux selon les degrés divers de développement. Cette exigence explique cette inquiétude des répondants. La question de commercialisation est au centre du débat entourant l'utilisation de produits pharmaceutiques après le dépistage. Cette question de commercialisation préoccupe quotidiennement les diabétiques et fait partie intégrante du vécu du diabète. Certains pensent que le dépistage positif entraîne l'achat de médicaments. Aussi, la question d'accès aux médicaments ne cesse-t-elle de se poser face à leurs coûts de plus en plus exorbitants.

Il existe actuellement des tests prédictifs sur le marché américain pour d'autres maladies complexes. En exemple, les laboratoires Genovations offrent toute une batterie de tests pour les prédispositions au cancer, à la thrombose, à l'ostéoporose et à la maladie d'Alzheimer, et ce pour 1500 \$ US [33]. Malgré leur manque de fiabilité, ces tests entraînent souvent l'achat de médicaments et de suppléments nutritionnels [33].

*L'impact économique de la prévention collective sur les coûts de santé publique est souvent mal évalué car difficile à estimer.*

En revanche, il est certain que les actions de dépistage génétique sont très coûteuses et, lorsque nous intégrons les coûts des médicaments, une question mérite d'être posée : les programmes éventuels de dépistage génétique des maladies complexes seront-ils vraiment générateurs d'économies du point de vue de la santé publique ? Si on entrevoit un avantage certain pour le patient au plan de la gestion de la maladie, peut-on croire que les coûts seraient moindres ? Dans les prochaines années, cette question demeurera ouverte d'autant plus que les tests prédictifs impliqueraient une prise en charge thérapeutique de la pathologie plus tôt que cela aurait été fait sans mesure de dépistage.

## Conclusions

Au cours de la dernière décennie, les progrès des biotechnologies et de l'informatique ont favorisé un extraordinaire progrès de la génomique. L'avenir s'annonce prometteur pour la prévention de nombreuses maladies complexes dont le diabète ; maladies qui pourraient être évitées ou mieux contrôlées grâce au dépistage. Malgré ses promesses, la médecine prédictive soulève toutefois des défis de différentes natures et suscite des craintes, fondées ou non. L'ampleur accordée à la dimension génétique des maladies complexes ne devrait pas éclipser l'implication des facteurs environnementaux et l'importance des campagnes d'éducation. Aussi, dans une conception dynamique et globale, la santé publique doit-elle s'intéresser à la réduction des inégalités socioéconomiques, aux conditions de vie (logement, habitat, transport, nourriture), à la sécurité au travail (aux conditions de travail) ainsi qu'à la qualité de l'environnement physique et social (et des relations sociales). La compréhension de ces déterminants, qui ont autant d'importance que les déterminants génétiques, permettra d'assurer une utilisation médicalement et éthiquement optimale de la médecine prédictive.

## Références

- [1] Guttmacher AE, Collins FS. Realizing the promise of genomics for biomedical research. *JAMA* 2005;294:1399–402.
- [2] Collins FS, Green ED, Guttmacher AE, Guyer MS. A vision for the future of genomics research. *Nature* 2003;422:835–47.
- [3] Guttmacher AE, Collins FS. Genomic medicine – a primer. *N Engl J Med* 2002;347:1512–20.
- [4] Willett WC. Balancing life-style and genomics research for disease prevention. *Science* 2002;296:695–8.
- [5] Hart N. Social, economic, and cultural environment and human health. In: Detels R, McEwen J, Beaglehole R, et al., editors. *Oxford Textbook of public health: Vol 1: The scope of public health*. 4th ed. Oxford UK: Oxford University Press; 2002. p. 89–111.
- [6] Noonan AS. Key roles of government in genomics and proteomics: a public health perspective. *Genet Med* 2002;4:72S–6S.
- [7] Organisation mondiale de la santé (OMS). Le diabète. Aide-mémoire n° 312, septembre 2006, <http://www.who.int/mediacentre/factsheets/fs312/fr/> [page consulté le 15 juillet 2007].
- [8] Santé Canada. Diabète : faits et chiffres, <http://www.hc-sc.gc.ca/pphb-dgspsp/ccdpc-cpcmc/diabetes-diabete/francais/faits/index.html>; 2003 [page consultée le 8 septembre 2005].
- [9] Rioux-Soucy LM. Génomique : le Québec reçoit 42 millions pour réaliser quatre projets. *Le Devoir* 14 avril 2004:A5 [quotidien].
- [10] Diabetes Genetics Initiative of Broad Institute of Harvard and MIT, Lund University, Novartis Institutes for BioMedical Research et al. Genome-wide association analysis identifies loci for type 2 diabetes and triglyceride levels. *Science* 2007;316:1331–6.
- [11] Yu Mi S, et al. Impact on maternal parenting stress of receipt of genetic information regarding risk of diabetes in newborn infants. *Am J Med Genet* 1999;86:219–26.
- [12] Caron L. Les implications éthiques de l'identification d'une prédisposition génétique à une maladie commune multifactorielle : l'exemple de l'hypercholestérolémie familiale. Thèse de doctorat. Université de Montréal; 1999.
- [13] Steinberg KK, Gwinn M, Khoury MJ. The role of genomics in public health and disease prevention. *JAMA* 2001;286:1635.
- [14] Clayton WE. Ethical, legal and social implications of genomic medicine. *N Engl J Med* 2003;349:562–9.
- [15] Greely HT. Human genomics research. New challenges for research ethics. *Perspect Biol Med* 2001;44:221–9.
- [16] Bowman JE. Cultural and ethnic differences in genetic testing. In: Mahowald MB, McKusick VA, Scheuerle AS, et al., editors. *Genetics in the clinic, clinical, ethical and social implications for primary care*. St. Louis: Mosby Inc; 2001. p. 101–12.
- [17] Goldie SJ, Levin AR. Genomics in medicine and public health: role of cost-effectiveness analysis. *JAMA* 2001;286:1637–8.
- [18] Condit CM. How the public understands genetic: non-deterministic and non-discriminatory interpretations of the "blueprint" metaphor. *Public Underst Sci* 1999;8:169–80.
- [19] Durand G. *Introduction Générale à la Bioéthique*. Montréal: Fides-Cerf; 1999, 565 p.
- [20] Racine E. Éthique de la discussion et génomique des populations. *Ethique Publique* 2002;4:77–90.
- [21] UNESCO. Déclaration internationale sur les données génétiques humaines, [http://portal.unesco.org/shs/fr/file\\_download.php/aac92e8fcec770080b0fe3ccb9e6f0ccDeclaration\\_Fr.pdf](http://portal.unesco.org/shs/fr/file_download.php/aac92e8fcec770080b0fe3ccb9e6f0ccDeclaration_Fr.pdf); 2003 [page consultée le 5 janvier 2005].
- [22] 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 la biomédecine. Oviedo; 1997.
- [23] Réseau de médecine génétique appliquée. Énoncé de principes sur la conduite éthique de la recherche en génétique humaine concernant des populations (version 2003).

499  
500  
501  
502  
503  
504  
505  
506  
507  
508  
509  
510  
511  
512  
513  
514  
515  
516  
517  
518  
519  
520  
521  
522  
523  
524  
525  
526  
527  
528  
529  
530  
531  
532  
533  
534  
535  
536  
537  
538  
539  
540  
541  
542  
543  
544  
545  
546  
547  
548  
549  
550  
551  
552  
553  
554  
555  
556  
557  
558  
559  
560  
561  
562  
563  
564

- 565 [24] Pires A. Échantillonnage et recherche qualitative : essais théo- 580  
566 rique et méthodologique. In: Poupard J, Deslauriers JP, Groulx 581  
567 LH, et al., editors. La Recherche qualitative: questions et 582  
568 pratiques méthodologiques. Montréal: Gaëtan Morin; 1997. 583  
569 p. 150-76. 584  
570 [25] Khoury MJ. Relationship between medical genetics and public 585  
571 health: changing the paradigm of disease prevention and the 586  
572 definition of a genetic disease. *Am J Med Genet* 1997;71: 587  
573 289-91. 588  
574 [26] Froment A. *Maladie: donner un sens*. Paris: Des Archives 589  
575 contemporaines; 2001, 238 p. 590  
576 [27] Cooper RS. Ethnicity and disease prevention. *Am J Hum Biol* 591  
577 1993;5:387-98. 592  
578 [28] Destels R, Breslow L. Current scope and concerns in public 593  
579 health. In: Destels R, McEwen J, Beaglehole R, et al., editors. 594  
Oxford textbook of public health. Vol. 1: The scope of public 595  
health. fourth ed. Oxford, UK: Oxford University Press; 2002.  
p. 3-20.
- [29] Frenk J, Bobadilla JL, Stern C, et al. Elements for a theory of transition in health. In: Chen LC, Kleinman A, Ware NC, editors. Health and social change in international perspective. Boston: Harvard University Press; 1994. p. 25-49.
- [30] Evans RG. Être ou ne pas être en bonne santé; biologie et déterminants sociaux de la maladie. Montréal: Les Presses de l'université de Montréal; 1996, 359 p.
- [31] Temple LKF, McLeod RS, Gallinger S, et al. Defining disease in the genomics era. *Science* 2001;293:807-8.
- [32] Ducharme D. Débat sur la génétique humaine au Québec et les imaginaires sociaux. Montréal: Les Cahiers du Québec; 2003, 286 p.
- [33] Boeton M. Médecine prédictive, les Américains séduits par les tests prédictifs. *La Croix* 2004;29:13.

UNCORRECTED PROOF