

## ATELIER 2013 de la PLATEFORME GENETIQUE ET SOCIETE

### ENJEUX ETHIQUES DU SEQUENCAGE DES GENOMES HUMAINS

La plateforme « génétique et société » de la génopole® Toulouse Midi-Pyrénées organise chaque année des ateliers thématiques de réflexion éthique, destinés en priorité à la communauté scientifique et ouverts à toute personne intéressée. Ces ateliers se déroulent en 3 volets d'une après-midi chacun, autour de quelques intervenants, et portent sur divers aspects d'un thème choisi. Ils font une large place à la discussion et sont animés par un membre de la plateforme\*.

**En 2013, le thème général concerne les implications sociétales du séquençage pour les applications de la génétique humaine**

Le développement galopant des technologies de séquençage des génomes dites de nouvelle génération, associé à la diminution conséquente des coûts impliqués, ouvre la voie à des applications que l'on n'imaginait pas aussi proches il y a quelques années, en particulier en ce qui concerne le génome humain. Quelles sont les conséquences de cette capacité de séquençage intégral du génome (génome entier) ou de l'ensemble des parties du génome correspondant aux gènes eux-mêmes (exome entier) pour quelques centaines d'Euro ? Qui propose ce séquençage ? Qui le réalise, qui le demande et qui s'en sert ? De quelles données parle-t-on : données « brutes » au sortir de la machine, données organisées, données interprétées ? Y-a-t-il des risques associés à une telle capacité à générer des données génétiques sur les personnes ? Comment gérer l'accès et que devient la notion d'anonymat ? Nos régulations actuelles sont-elles suffisantes ? Ces développements changent-ils la perception de la génétique dans la société ? Quels changements apportent-ils à la pratique des professionnels de santé, de l'industrie ou de la recherche concernés ? Ces questions seront abordées en 3 volets complémentaires.

---

#### **\*Membres de la plateforme « Génétique et Société »**

- Anne Cambon-Thomsen, médecin, généticienne, Unité 1027 Inserm et Université de Toulouse 3 Paul Sabatier, responsable scientifique
  - Emmanuelle Rial-Sebbag, juriste, Unité 1027 Inserm et Université de Toulouse 3 Paul Sabatier
  - Laurence Mabile, Chef de projet
  - Pascal Ducournau, sociologue, MCU, INSERM U558/CUFR JF Champollion-Albi
  - Aurélie Mahalatchimy, juriste
  - Alexandra Soulier, doctorante en philosophie
  - Gauthier Chassang, juriste
- 

#### **PLATEFORME GENETIQUE ET SOCIETE**

Génopole® Toulouse Midi-Pyrénées  
Inserm et Univ Toulouse 3 Paul Sabatier UMR 1027 -  
Epidémiologie et analyses en santé publique  
IFERISS (Institut Fédératif d'Etudes et de Recherches  
Interdisciplinaires Santé et Société)  
Faculté de médecine 37 allées Jules Guesde  
31073 Toulouse cedex 7 - Tél. + 33 (0) 5 61 14 56 20

#### **Contacts :**

Anne CAMBON-THOMSEN (Responsable scientifique) [anne.cambon-thomsen@univ-tlse3.fr](mailto:anne.cambon-thomsen@univ-tlse3.fr)  
Emmanuelle RIAL-SEBBAG (Coordinatrice) [emmanuelle.rial@univ-tlse3.fr](mailto:emmanuelle.rial@univ-tlse3.fr)  
Laurence MABILE (Chef de projet) [mabile@cict.fr](mailto:mabile@cict.fr)  
Antonia SEGURA (Assistante logistique) : [segura@cict.fr](mailto:segura@cict.fr)  
<http://societal.genotoul.fr/>

- **Volet 1 :** « La médecine basée sur les données ? La responsabilité de la communication de résultats et de découvertes fortuites dans le cadre du diagnostic »

jeudi 18 avril de 14h à 18h, à la Faculté de Médecine, 37 all. J. Guesde, Toulouse – grande salle 1<sup>er</sup> étage bâtiment B

Animatrice : **Anne Cambon-Thomsen** (médecin, chercheuse CNRS, sur génomique et santé publique, Unité 1027 Inserm et Université de Toulouse 3 Paul Sabatier)

- **Volet 2 :** «La protection des données et son évolution à l'ère du séquençage génome des personnes ? »

jeudi 30 mai, de 14h à 18h, à l'Hôtel de Région, 22 bd Mar Juin, Toulouse – salle Lomagne

Animatrice : **Emmanuelle Rial-Sebbag** (juriste-Inserm)

- **Volet 3 :** « Mise à disposition de données de séquences générées en recherche ou dans le cadre de séquençage proposé directement au consommateur »

jeudi 27 juin, de 14h à 18h, lieu à confirmer

Animateur : **Pascal Ducournau** (sociologue, MCU, INSERM U558/CUFR JF Champollion-Albi)

**Inscription gratuite mais recommandée** ➔ Fiche d'inscription disponible auprès de Laurence Mabile, [laurence.mabile@univ-tlse3.fr](mailto:laurence.mabile@univ-tlse3.fr)

*L'atelier forme un tout cohérent ; cependant la participation à l'un de ses volets n'est pas conditionnée par une présence aux deux autres*

#### **PLATEFORME GENETIQUE ET SOCIETE**

Génopole® Toulouse Midi-Pyrénées  
Inserm et Univ Toulouse 3 Paul Sabatier UMR 1027 -  
Epidémiologie et analyses en santé publique  
IFERISS (Institut Fédératif d'Etudes et de Recherches  
Interdisciplinaires Santé et Société)  
Faculté de médecine 37 allées Jules Guesde  
31073 Toulouse cedex 7 - Tél. + 33 (0) 5 61 14 56 20

#### **Contacts :**

Anne CAMBON-THOMSEN (Responsable scientifique) [anne.cambon-thomsen@univ-tlse3.fr](mailto:anne.cambon-thomsen@univ-tlse3.fr)  
Emmanuelle RIAL-SEBBAG (Coordinatrice) [emmanuelle.rial@univ-tlse3.fr](mailto:emmanuelle.rial@univ-tlse3.fr)  
Laurence MABILE (Chef de projet) [mabile@cict.fr](mailto:mabile@cict.fr)  
Antonia SEGURA (Assistante logistique) : [segura@cict.fr](mailto:segura@cict.fr)  
<http://societal.genotoul.fr/>

## Volet 1 - « La médecine basée sur les données ? La responsabilité de la communication de résultats et de découvertes fortuites dans le cadre du diagnostic »

jeudi 18 avril de 14h à 18h à la Faculté de Médecine, 37 all. J. Guesde, Toulouse – grande salle ; 1<sup>er</sup> étage bâtiment B

animé par Anne Cambon-Thomsen

### PRESENTATION

Avec la mise en œuvre en pratique clinique génétique des technologies dites à haut débit qui étudient de larges parties du génome et parfois le génome entier des patients, se posent des questions relatives aux valeurs en jeu dans un tel transfert de technologie. Les données générées à cette occasion donnent accès à d'autres informations que celles strictement nécessaires pour répondre à la question la plus souvent diagnostique qui se pose au jour du test. La complexité des données amène à faire appel à des logiciels de bioinformatique et révèle des données de différents « statuts » : variations connues en rapport avec la pathologie présente, variations connues mais en rapport avec une autre pathologie ou un autre phénotype que ce qui motive le test, variations connues mais dont l'interprétation n'est pas certaine, ou ne représente qu'un facteur de risque à replacer dans un contexte, variations nouvelles que l'on ne sait pas interpréter et dont on ne connaît pas l'éventuelle signification clinique. Bref si les diagnostics deviennent plus fins, des questions nouvelles se posent : que faut-il regarder ? Qui choisit ce qui doit être regardé ? Quels résultats et informations transmettre ? Dans le contexte d'une connaissance de la génétique qui évolue vite que faut-il conserver comme résultats ? Dans quelles conditions de telles données peuvent-elles être utilisées pour la recherche de connaissances nouvelles sur la compréhension des génomes ? Qu'en pensent les patients et les professionnels de santé ?

Au travers des regards d'un médecin généticien impliquée dans un espace éthique et d'une philosophe travaillant notamment sur les enjeux des transferts de technologies, les bases d'une discussion d'actualité pourront être posées.

#### PLATEFORME GENETIQUE ET SOCIETE

Génopole® Toulouse Midi-Pyrénées  
Inserm et Univ Toulouse 3 Paul Sabatier UMR 1027 -  
Epidémiologie et analyses en santé publique  
IFERISS (Institut Fédératif d'Etudes et de Recherches  
Interdisciplinaires Santé et Société)  
Faculté de médecine 37 allées Jules Guesde  
31073 Toulouse cedex 7 - Tél. + 33 (0) 5 61 14 56 20

#### Contacts :

Anne CAMBON-THOMSEN (Responsable scientifique) [anne.cambon-thomsen@univ-tlse3.fr](mailto:anne.cambon-thomsen@univ-tlse3.fr)  
Emmanuelle RIAL-SEBBAG (Coordinatrice) [emmanuelle.rial@univ-tlse3.fr](mailto:emmanuelle.rial@univ-tlse3.fr)  
Laurence MABILE (Chef de projet) [mabile@cict.fr](mailto:mabile@cict.fr)  
Antonia SEGURA (Assistante logistique) : [segura@cict.fr](mailto:segura@cict.fr)  
<http://societal.genotoul.fr>

## PROGRAMME

- 13h45 *Accueil des participants et remise des documents*
- 14h00 **Présentation** de l'atelier et du volet 1 par Anne CAMBON-THOMSEN
- 14h10 **Tour de table**
- 14h30 **Intervention de PERRINE MALZAC**, praticien hospitalier au sein du département de génétique médicale et coordinatrice de l'Espace Ethique Méditerranéen, UMR 7268 ADES, Marseille
- Titre à venir*
- 14h45 Discussion
- 14h55 **Intervention de ALEXANDRA SOULIER**, doctorante en philosophie et diplômée de sciences politiques, doctorante soutenue par la Région-Midi-Pyrénées, UMR 1027 Inserm et Université Toulouse III Paul Sabatier
- Technologies et démocratie, le cas de l'introduction en clinique des technologies à haut débit de test génétique*
- 15h10 Discussion
- 15h20 **Identification des questions à débattre en petits groupes**
- 15h50 *Pause et formation des groupes*
- 16h05 **Ateliers de réflexion en petits groupes**
- 17h05 Synthèse par ateliers
- 17h35 **Synthèse en commun** animée par Anne CAMBON-THOMSEN