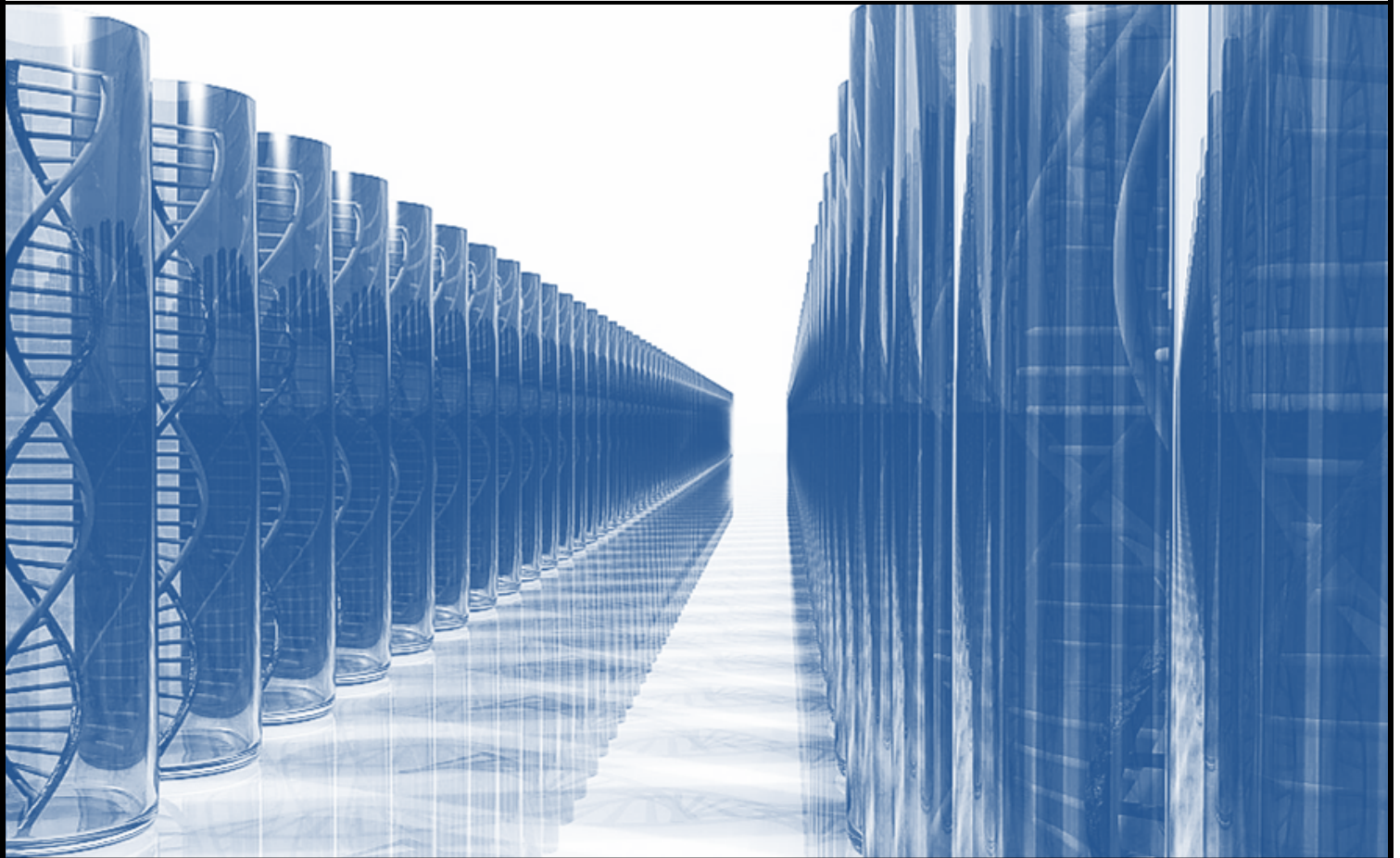


LA DISCRIMINATION GÉNÉTIQUE AU QUÉBEC

UNE APPROCHE PROACTIVE ET FLEXIBLE POUR CONTRER UN ENJEU DE SOCIÉTÉ COMPLEXE

– DOCUMENT D'ORIENTATION POLITIQUE –



Y. JOLY, C. DUPRAS, I. NGUENG FEZE & L. SONG

CENTRE DE GÉNOMIQUE ET POLITIQUES (CGP)

MONTRÉAL, OCTOBRE 2017



GenomeQuébec

CGP

Centre of Genomics and Policy
Centre de génomique et politiques



McGill

Génome Québec

Créé en 2000, Génome Québec est un organisme privé à but non lucratif, ayant son siège social à Montréal. Il a pour mission de catalyser le développement et l'excellence de la recherche en génomique, son intégration et sa démocratisation. L'organisme est reconnu pour son leadership affirmé dans la mise en place d'un environnement optimal, tant pour le développement de la recherche en génomique que pour l'intégration de ses retombées au sein des secteurs prioritaires pour le Québec. Son mandat comprend une composante éthique importante qui se traduit par l'assurance que les recherches se déroulent dans un cadre éthique et acceptable pour l'ensemble de la société.

Dans le but de favoriser une meilleure connaissance et prise de décision concernant les enjeux complexes que soulèvent aujourd'hui la discrimination génétique, Génome Québec a confié au Centre de génomique et politiques le mandat de produire un document d'orientation politique sur le sujet. Ce document est le fruit d'une analyse et d'une réflexion des auteurs du CGP, et n'engage en rien Génome Québec.

Centre de génomique et politiques (CGP)

Partie intégrante du Centre d'innovation de l'Université McGill et de Génome Québec, le Centre de génomique et politiques (CGP) est à la croisée des chemins du droit, de la médecine et du développement des politiques publiques. À partir d'études académiques prodiguées dans une optique multidisciplinaire et en collaboration avec des partenaires nationaux et internationaux, le CGP analyse les normes éthiques, juridiques et sociales qui influencent les multiples aspects de la promotion, prévention et protection de la santé humaine. Actuellement, le CGP mène des projets de recherche sur les enjeux éthico-juridiques dans plusieurs domaines de la recherche en génomique incluant la médecine personnalisée, la recherche pédiatrique, la vie privée et les nouvelles technologies de l'information, la recherche sur le cancer, la thérapie génique et les biobanques (génétique des populations).

Biographies des auteurs

Yann Joly, Ph. D. (DCL), FCAHS, Ad.E. est le directeur de la recherche au Centre de génomique et politiques (CGP). Il est professeur agrégé au département de génétique humaine de la Faculté de médecine, associé conjointement à l'Unité de bioéthique de l'Université McGill. Il a été nommé avocat émérite par le Barreau du Québec en 2012.

Charles Dupras, B.Sc., M.Sc., Ph. D. (bioéthique) est stagiaire postdoctoral au CGP, à l'Université McGill. Il est aussi affilié au Centre de recherche en éthique. Charles est titulaire d'une bourse de recherche des IRSC pour étudier l'impact des découvertes en épigénétique sur les lois et politiques de santé canadiennes. Il siège au comité exécutif de la revue *BioéthiqueOnline*.

Ida Ngueng Feze, B.A., LL.M., J.D. est associée de recherche au CGP, à l'Université McGill. Ses recherches portent notamment sur les problématiques éthiques, juridiques et sociales concernant l'accès et l'utilisation de l'information génétique par de tierces parties et la discrimination génétique. Elle est avocate membre du Barreau de New York.

Lingqiao Song, B.Sc., LL.M. (MCL), LL.M. (IBL) est associée de recherche au CGP, à l'Université McGill. Ses intérêts de recherche principaux s'orientent vers les questions éthiques, juridiques et sociales liées à l'application des nouvelles technologies génétiques, ainsi qu'au partage de données des biobanques au niveau international.

Résumé exécutif

Au cours des dernières années, la recherche en génétique a permis le développement de tests permettant de prédire chez un individu le risque d'occurrence de plusieurs maladies, comme le cancer du sein et la maladie d'Alzheimer, ou encore la réponse de son organisme à certains médicaments. Les récentes technologies de séquençage à haut débit permettent même d'obtenir la séquence complète d'un génome humain. Ces tests et technologies génétiques sont à l'avant-scène d'une nouvelle médecine personnalisée, ayant pour objectif de mieux traiter, avec précision, les patients, en fonction de leurs données génétiques, cliniques et environnementales. L'avènement récent des techniques de transfert d'ADN mitochondrial et d'édition du génome laisse quant à lui entrevoir la possibilité, dans un futur rapproché, de modifier le génome des individus, à différents stades de leur développement, pour les protéger contre certaines maladies. Ces promesses thérapeutiques de la génétique restent toutefois à confirmer par des recherches plus approfondies. L'information génétique peut aussi être utilisée en dehors du contexte médical. C'est notamment le cas lors d'études généalogiques, de tests d'ADN visant à démontrer la filiation biologique entre les membres d'une famille, ou d'enquêtes criminelles visant à confirmer l'identité d'un suspect. L'utilisation d'informations génétiques en dehors de la pratique de la médecine ou de la recherche médicale peut donc aussi répondre à des besoins importants à condition de respecter les valeurs sociales et les droits fondamentaux de notre société.

Lorsqu'une personne est profilée abusivement, ou traitée négativement sur la base de ses caractéristiques génétiques (présumées ou avérées), on parle de *discrimination génétique*. Tout comme la discrimination sexuelle, ethnique ou basée sur le handicap, la discrimination génétique peut être source d'exclusion. Ainsi, elle peut avoir pour effet de limiter les opportunités sociales et professionnelles d'une personne. Lorsque c'est le cas, les droits et libertés de la personne peuvent être atteints. Chose certaine, l'expérience de discrimination génétique a été associée à une détresse psychologique pour les individus touchés.

À l'heure actuelle, il n'existe aucune étude empirique de grande envergure permettant d'évaluer l'ampleur de la discrimination génétique au Québec. Au niveau canadien également, trop peu de données sont disponibles à ce sujet, ce qui complique encore davantage la caractérisation du phénomène dans la province. Fait important, les études disponibles portent sur des contextes très particuliers, comme l'accès à l'assurance vie par des personnes à risque pour la maladie de Huntington. En dehors de telles circonstances, il n'existe pas de données probantes confirmant l'existence de pratiques discriminatoires à grande échelle. La crainte

d'être victime de pratiques discriminatoires dans ce domaine est cependant répandue au Canada. Il est donc très probable qu'elle soit également ressentie par les Québécois.

Le présent document d'orientation politique vise à communiquer des informations récentes et contextualisées sur la discrimination génétique aux décideurs politiques ainsi que des recommandations de suivi, pour les aider à concevoir une stratégie de prévention québécoise.

Résumé des recommandations aux décideurs

1. Que le gouvernement québécois attende d'avoir les informations nécessaires à une prise de décision éclairée avant de se positionner sur la nécessité de légiférer, ou non, au niveau provincial sur la discrimination génétique. (p. 7)
2. Que le gouvernement québécois accorde les ressources nécessaires à la conduite d'analyses juridiques approfondies qui permettront d'identifier les forces et les faiblesses de S-201 pour prévenir la discrimination génétique. (p. 7)
3. Que le gouvernement québécois donne le mandat et accorde les ressources nécessaires à un organisme provincial d'informer la population, de faire un suivi des pratiques et de collecter les plaintes relatives à la discrimination génétique. (p. 7)
4. Que le gouvernement québécois forme un comité consultatif d'experts indépendants chargé de faire un suivi en temps réel de l'incidence et des conséquences de la discrimination génétique au Québec et de préparer un rapport de synthèse (p. 11)
5. Que le gouvernement québécois accorde les ressources nécessaires à la conduite de sondages auprès de la population québécoise relativement à la discrimination génétique. (p. 11)
6. Que le gouvernement québécois demande la réalisation d'une étude comparative plus poussée de l'effectivité des modèles de protection et politiques publiques contre la discrimination génétique existant à travers le monde. (p.14)
7. Que le gouvernement québécois finance le développement d'outils de communication clairs et dynamiques sur la discrimination génétique et les moyens de la prévenir. (p.14)

Table des matières

A - Contexte scientifique, éthique et juridique.....	4
Recherche en génétique : source d'opportunités nouvelles	4
Enjeux éthiques et sociaux de la discrimination génétique	5
Loi sur la non-discrimination génétique (S-201).....	6
B - Revue des études empiriques sur la discrimination génétique.....	8
Discrimination génétique à travers le monde	8
Craintes à l'égard de la discrimination génétique : prévalence, origines et conséquences.....	9
C - Approches normatives existantes contre la discrimination génétique.....	11
Revue des approches adoptées au niveau international.....	11
Études sur l'effectivité des approches.....	13
Liste des références	15
Annexe 1 : Aperçu géographique des approches normatives adoptées à travers le monde pour contrer la discrimination génétique.....	18

A - Contexte scientifique, éthique et juridique

Recherche en génétique : source d'opportunités nouvelles

L'utilité de l'information génétique pour diagnostiquer des maladies génétiques ou pour prédire le risque d'être atteint de ces maladies dans le futur est susceptible d'intéresser de tierces parties autres que le médecin et le chercheur en génétique. Par exemple, lorsqu'elle est fiable et qu'elle a des implications importantes pour la santé présente ou future d'un individu, les assureurs ont un intérêt à utiliser l'information génétique, comme toute autre information de santé¹, afin de déterminer le niveau de risque présenté par un candidat à l'assurance. Un employeur pourrait également souhaiter utiliser cette information pour se renseigner sur la santé future d'un postulant à un emploi et éviter ainsi d'engager un employé susceptible de s'absenter trop souvent pour cause de maladie. Cependant, le nombre de tests génétiques diagnostiques ou prédictifs rencontrant un haut niveau de fiabilité et dénotant un problème de santé sérieux reste, encore aujourd'hui, assez limité. Finalement, le développement récent des techniques d'édition du génome soulève plusieurs préoccupations, à plus long terme, sur l'avènement possible d'une société où les personnes seraient traitées différemment en fonction de leur volonté ou encore de leur capacité financière d'optimiser ou non leur génome ou celui de leurs enfants.

La détection d'une combinaison de quelques marqueurs génétiques peut suffire pour distinguer une personne au sein d'un groupe, voire même nous informer sur certaines de ses caractéristiques biologiques et physiques. Ainsi, l'information génétique peut être utilisée à l'extérieur du contexte médical, par exemple, lors d'études généalogiques, pour démontrer la filiation biologique entre des individus. Elle peut aussi être employée pour faciliter l'identification de malfaiteurs grâce à leurs empreintes génétiques. Jusqu'à maintenant, des prélèvements d'ADN obligatoires ont permis d'établir le profil génétique de 352 244 individus suspectés ou ayant été trouvés coupables d'actes criminels au Canada (GRC, 2017). Ces profils sont entreposés dans la Banque nationale de données génétiques du Canada pour faciliter l'identification de suspects lors d'enquêtes policières, en comparant ces profils génétiques avec ceux contenus dans le fichier de criminalistique, constitué d'informations génétiques trouvées sur des scènes de crimes.

¹ La *Charte québécoise des droits et libertés de la personne*, L.R.Q., c. -12, Art. 20.1 reconnaît cet intérêt des assureurs à utiliser l'état de santé pour déterminer le risque présenté par un individu dans le contexte d'un contrat d'assurance. Cet article ne mentionne cependant pas l'information génétique.

L'utilisation d'informations génétiques en dehors de la pratique de la médecine ou de la recherche médicale peut répondre à des besoins importants. L'objectif de protéger la sécurité du public canadien, par exemple, peut être invoqué pour justifier la création de la Banque nationale de données génétiques du Canada. Cependant, si le cadre de gouvernance applicable à une utilisation non médicale de la génétique est inadéquat, ou si le prélèvement ou l'utilisation des données ne respecte pas les valeurs sociales et les droits fondamentaux, ceci peut alors donner lieu à des situations discriminatoires.

Enjeux éthiques et sociaux de la discrimination génétique

Lorsqu'une personne est traitée négativement ou profilée abusivement sur la base de ses caractéristiques génétiques actuelles ou présumées, on parle de discrimination génétique (ci-après « DG »).² Tout comme la discrimination sexuelle, ethnique ou basée sur le handicap, la DG peut-être source d'exclusion et entraîner la perte d'opportunités sociales et professionnelles. Elle est aussi directement associée à la détresse psychologique. Certaines données démontrent que la DG affecte de façon disproportionnée des groupes déjà vulnérables ou marginalisés de la société : personnes affectées par des maladies héréditaires et orphelines, personnes handicapées, minorités visibles incluant les populations autochtones, immigrants, prisonniers, personnes intersexuées, etc. (Bombard et al, 2009; Granados Moreno et al, 2017). Il faut ajouter que la crainte d'être victime de DG peut motiver certains individus à refuser de passer des tests génétiques nécessaires à un diagnostic médical requis par leur état de santé ou à participer à la recherche en génétique.

Plusieurs valeurs éthiques et droits fondamentaux bien connus des Canadiens sont interpellés par le débat sur la DG, par exemple la dignité humaine, le droit à l'égalité, la lutte à l'exclusion sociale ainsi que les principes d'équité et de vie privée. Un principe moins connu du public, l'*exceptionnalisme génétique*, joue aussi un rôle de premier plan dans cette discussion. Ce principe, suscitant encore aujourd'hui la controverse, soutient que l'information génétique, en raison de sa nature complexe, prédictive, familiale, identifiante et riche en informations, soulève des enjeux uniques pour la société et doit donc être protégée de façon rigoureuse par nos lois. Les partisans de l'adoption de lois pour prévenir la DG ont souvent justifié leur position en faisant appel à l'exceptionnalisme génétique (Rothstein, 2005). Cependant, en accordant à l'information génétique une nature unique et une sensibilité éthique toute particulière, on peut négliger le fait qu'elle partage plusieurs caractéristiques

² Nous proposons ici une définition sociale et englobante de la discrimination génétique. Cette définition « sociale » doit être distinguée de la protection juridique plus restreinte offerte contre certains types de discrimination par les droits de la personne au Canada. En effet, les lois canadiennes dans ce domaine ne reconnaissent qu'un nombre limité de motifs de discrimination potentiellement problématiques.

avec d'autres types d'informations médicales (par ex. tests prédictifs, historique familial, statut VIH, etc.). De plus, en réservant un traitement juridique particulier à l'information génétique, on peut contribuer à stigmatiser encore davantage certaines personnes ou populations sur la base de leurs caractéristiques génétiques particulières.

Loi sur la non-discrimination génétique (S-201)

La *Loi sur la non-discrimination génétique* (ci-après « S-201 ») a été adoptée en avril 2017 par la Chambre des communes et a reçu la sanction royale. Elle érige en infraction criminelle le fait d'obliger une personne à subir un test génétique ou à en communiquer les résultats comme condition préalable à la prestation de biens et services, à la conclusion ou au maintien d'un contrat ou de toute partie d'une entente, ou à l'offre ou au maintien de modalités particulières dans un contrat ou une entente. Elle prévoit cependant des exceptions relatives à l'utilisation de résultats de tests génétiques par les professionnels de la santé et les chercheurs. S-201 modifie aussi le *Code canadien du travail* afin d'interdire aux employeurs fédéraux d'obliger leurs employés à subir des tests génétiques ou d'en communiquer les résultats. Enfin, elle modifie la *Loi canadienne sur les droits de la personne* afin d'interdire, dans la sphère de compétence fédérale, la discrimination fondée sur des caractéristiques génétiques (Walker, 2014).

S-201 a été développée sur le modèle des lois européennes (ex. France, Belgique, Allemagne) conçues il y a déjà plus d'une quinzaine d'années et visant principalement à prévenir la DG dans les secteurs de l'assurance vie et de l'emploi. La notion de test génétique, au cœur de S-201, est définie comme un test « visant l'analyse de l'ADN, de l'ARN ou des chromosomes à des fins telles la prédiction de maladies ou de risques de transmission verticale, ou la surveillance, le diagnostic ou le pronostic³ ». Cette définition inclut certains, mais pas tous les tests offerts par les nouvelles disciplines issues de la génétique et participant à la médecine personnalisée.⁴ Par ailleurs, elle exclut l'information sur les maladies familiales (incluant des maladies génétiques héréditaires) et les informations de santé prédictives ne provenant pas de tests génétiques (ex. taux de cholestérol).

Selon certains experts, la loi ne comportant pas d'objectif véritable en matière criminelle, on ne pourrait invoquer la compétence fédérale dans ce domaine pour justifier sa constitutionnalité. Selon eux, S-201 pourrait donc empiéter sur l'autorité législative des provinces concernant la propriété et les droits civils

³ *Loi sur la non-discrimination génétique (S-201)* – Définitions : <http://laws-lois.justice.gc.ca/fra/lois/G-2.5/page-1.html#h-7>

⁴ Nous pensons entre autres à l'épigénétique, la protéomique et la métabolomique, des champs d'études en pleine expansion. De plus, la discrimination qui pourrait découler de l'utilisation (ou non) des technologies d'édition du génome, comme par exemple la nouvelle technique Crispr-Cas9, ne serait vraisemblablement pas couverte par la *Loi S-201*, qui se concentre sur la notion plus restreinte de « test génétique ».

puisqu'elle peut être considérée comme visant, soit la réglementation de la prestation de biens et services et la réglementation des contrats, soit de manière plus générale, la santé. D'autres experts sont plutôt d'avis que S-201 constitue un exercice légitime du pouvoir fédéral (Walker, 2014). Conscient de l'enjeu constitutionnel, le gouvernement québécois a soumis le 7 juillet 2017 un renvoi à la Cour d'appel du Québec pour avoir son opinion à savoir si les articles 1 à 7 de S-201 sont *ultra vires* de la compétence du parlement canadien en matière de droit criminel.

S-201 soulève aussi d'importants enjeux d'équité, par exemple : pourquoi protéger de façon spécifique les porteurs de mutations génétiques contre la discrimination dans nos lois et ne pas étendre cette protection aux individus dont la maladie est en rémission, ou encore aux personnes ayant obtenu des résultats de santé prédictifs, non génétiques? Finalement, la possibilité de recueillir ou d'utiliser des résultats génétiques avec le consentement des individus (articles 5 et 8 de S-201) affaiblit considérablement la protection octroyée puisque des individus ayant un historique familial de maladie(s) héréditaire(s) pourraient se sentir obligés de soumettre des résultats génétiques pour contrebalancer l'impact négatif de cet historique. De plus, des personnes ayant un « bon profil génétique » pourraient volontairement soumettre cette information à un assureur dans l'espoir d'obtenir un traitement plus favorable que les autres membres de la société.

Recommandation 1 : Que le gouvernement québécois attende avant de se positionner sur la nécessité de légiférer ou non au niveau provincial sur la discrimination génétique: a) l'avis de la Cour d'appel sur la constitutionnalité de S-201 et b) les résultats des études, sondages et mesures de suivi proposés dans le présent document.

Recommandation 2 : Que le gouvernement québécois accorde les ressources nécessaires à la conduite d'analyses juridiques approfondies qui permettront d'identifier les forces et les faiblesses de S-201. Les questions a) de constitutionnalité, b) d'équité entre les personnes et c) du niveau de protection réelle conférée par S-201 contre la discrimination génétique, devraient être considérées prioritaires.

Recommandation 3 : Que le gouvernement québécois donne le mandat et accorde les ressources nécessaires à un organisme indépendant, comme la Commission des droits de la personne et des droits de la jeunesse, pour : a) **informer la population** québécoise sur la protection disponible, b) **faire un suivi des pratiques** des secteurs à risque, et c) **collecter les plaintes** relatives à la discrimination génétique et répondre aux questions de la population.

B - Revue des études empiriques sur la discrimination génétique

Bien qu'encore très peu nombreuses, quelques études ont récemment apporté un éclairage relatif sur la situation de la discrimination génétique (DG), les craintes qu'elle suscite auprès de la population et les conséquences de ces craintes pour la santé des personnes et la conduite de la recherche avec des participants humains.

Discrimination génétique à travers le monde

Jusqu'à aujourd'hui, les recherches sur la DG se sont intéressées principalement au traitement différentiel d'individus à risque par les compagnies d'assurances et à son impact. En 2013, une équipe du CGP dirigée par Yann Joly (Université McGill) a présenté les résultats d'une revue systématique de la littérature à ce sujet, publiée entre 1991 et 2012 (Joly et al, 2013). Sur les 33 études empiriques analysées, 14 (42 %) concluaient que la DG est un phénomène bien réel et que les préoccupations à son égard sont légitimes, 16 (48 %) rapportaient que son incidence est relativement rare et ne décelaient que très peu d'impact concret sur l'accès à l'assurance, et 3 (9 %) n'observaient aucune évidence de DG. Ces études, conduites principalement aux États-Unis, au Canada, au Royaume-Uni et en Australie, portaient la plupart du temps sur les expériences vécues et la perception de DG par des patients à haut risque de maladies monogéniques, comme la maladie de Huntington, les cancers héréditaires du sein et des ovaires, et l'hypercholestérolémie familiale. Pour Joly et al (2013), la taille modeste et l'hétérogénéité des échantillons analysés dans la plupart des études, l'apparence accidentelle de plusieurs cas de DG rapportés par les chercheurs, ainsi que plusieurs lacunes méthodologiques, nous empêchent de tirer des conclusions solides sur l'ampleur du problème et sur l'existence de pratiques discriminatoires de la part des assureurs. La DG dans le contexte de la maladie d'Huntington semble cependant un fait avéré, les études sur le sujet étant particulièrement robustes et probantes (Bombard et al, 2009; Erwin et al, 2010; Otlowski et al, 2012).

Au Canada, les études empiriques les plus significatives à ce jour ont été menées par Yvonne Bombard (Université de Toronto) dans le contexte de la maladie de Huntington. L'une d'entre elles, menée auprès de 233 personnes asymptomatiques (testées ou à risque), rapporte que plus du tiers des répondants déclaraient avoir subi une expérience de DG, le plus souvent en assurance (29,2 %), en milieu familial (15,5 %) ou lors d'interactions sociales (12,4 %) (Bombard et al, 2009). En accord avec la plupart des études internationales, la DG par un employeur est plus rarement ressentie (6,9 %) par les personnes testées ou à risque pour la maladie de Huntington. Comme le soulignaient Lemmens et al (2010) il y a quelques années dans un document d'orientation politique produit pour Génome Canada, deux faiblesses notables persistent au sein des données empiriques disponibles sur

la situation canadienne de la DG : (1) la démarcation souvent floue entre la discrimination fondée sur l'histoire médicale familiale *versus* celle découlant d'un test génétique positif et (2) la question de l'objectivité de cas autorapportés par les personnes présumément touchées (Nicholls et al, 2014). De plus, aucune étude spécifique au Québec n'a encore permis de caractériser de façon exhaustive la situation de la DG dans la province.

Craintes à l'égard de la discrimination génétique : prévalence, origines et conséquences

Malgré le faible nombre d'études nous permettant de mesurer l'ampleur du phénomène de la DG, d'autres études se sont intéressées à l'anxiété ressentie par la population face à la possibilité d'être victime de DG, à la suite d'un test génétique qui serait positif. Même si ces études ne nous informent pas sur l'incidence réelle de la DG, elles nous aident à mieux comprendre la perception des risques de préjudice pouvant découler de la DG chez les populations sondées. Elles permettent aussi d'expliquer l'appréhension des tests génétiques par certaines personnes, ainsi qu'anticiper ses implications probables.

Une revue systématique publiée récemment par Wauters & Van Hoyweghen (2016) rapporte que la préoccupation face à la DG potentielle est relativement importante et largement partagée à travers le monde, variant en fonction de la condition génétique étudiée et se manifestant le plus souvent dans le milieu de l'assurance ou des relations interpersonnelles. Dans la plupart des pays sondés, le risque de DG au travail ne semble pas générer autant d'inquiétude. Aux États-Unis, la crainte de DG par les employeurs serait toutefois plus importante, possiblement attribuable à la provision des assurances de santé par les employeurs dans ce pays. Selon Allain et al (2012), elle susciterait l'appréhension de près de 30 % des personnes ayant considéré un test génétique en lien avec le cancer du sein et des ovaires dans ce pays. En guise de comparaison, la crainte d'être victime de DG par un assureur aurait touché jusqu'à 61 % des participants. La crainte de la DG aurait d'ailleurs influencé la décision de 20 % des répondants ayant finalement choisi de ne pas subir ce test génétique. Quelques années auparavant, l'impact négatif de l'appréhension de la DG avait aussi été observé par Keogh et al (2009) dans le contexte de l'Australasian Colorectal Cancer Family Study. La proportion de participants ayant refusé le test génétique offert était au moins deux fois plus élevée chez les personnes qui étaient informées du risque de DG. Il apparaît donc de plus en plus évident que la peur de la DG est susceptible de priver des patients des bienfaits potentiels d'un test génétique pertinent dans leur situation particulière (Wauters & Van Hoyweghen, 2016).

Au Canada, une préoccupation « modérée, mais largement partagée » du public envers la DG potentielle a été rapportée en 2013 suite à un sondage auprès des Canadiens sur les enjeux liés à la

protection de la vie privée (Phoenix Strategic Perspectives Inc., 2013). Plus de la moitié des répondants de ce sondage ont révélé qu'ils seraient inquiets à l'idée de passer un test génétique recommandé par leur médecin, si un assureur ou un employeur pouvait ensuite accéder à cette information. Parmi ceux-ci, 70 % iraient jusqu'à remettre en question la prescription. Dans le cadre d'une étude sur la maladie de Huntington, on rapporte que jusqu'à 86 % des participants redoutaient la DG (Bombard et al, 2012). Lors d'une recherche en génomique pédiatrique, pas moins de 35 % des familles auraient déclaré ne pas vouloir être informés des résultats de l'étude, afin d'éviter d'obtenir une information pouvant compromettre leur accès à l'assurance ou à l'emploi dans le futur (Stavropoulos et al, 2016). Cette réticence pourrait être expliquée en partie par l'ambiguïté des questions, souvent larges et imprécises, contenues dans les formulaires de proposition des assureurs canadiens (Ngueng Feze & Joly, 2014).

Face au risque réel et/ou perçu de DG et à ses implications indésirables potentielles, l'Association canadienne des libertés civiles (ACLC) a récemment encouragé le gouvernement canadien à renforcer ses mécanismes de protection de la vie privée et à contrer la discrimination injustifiée, non seulement face à l'intérêt économique présumé des assureurs ou des employeurs, mais aussi dans le cadre de l'application des lois et des politiques d'immigration. Selon l'ACLC, qui appuie sa recommandation sur la nature des plaintes reçues au cours des dernières années, les enquêtes criminelles et processus d'immigration sont parfois facilités par l'obtention, la divulgation et/ou l'utilisation questionnables de l'information génétique de personnes issues de groupes particulièrement vulnérables, comme les Premières Nations et les travailleurs migrants (ACLC, 2016). Les immigrants seraient par ailleurs à risque de DG lorsqu'ils procèdent à une demande de réunification familiale auprès d'un pays d'accueil exigeant une preuve génétique du lien filial déclaré (Joly et al, 2017).

Face au manque de données empiriques sur la DG au Québec, une équipe du CGP a récemment mené une étude pilote en collaboration avec le Dr Jacques Simard du Centre de recherche du CHU de Québec sur la perspective des femmes et des décideurs au sujet des tests génétiques pour le risque de cancer du sein (Dalpé et al, 2017, sous presse). Les résultats de cette étude indiquent une réticence considérable de la part des femmes québécoises à l'égard du test, souvent motivée par la crainte d'être discriminée par un assureur. Ils suggèrent aussi, à la lumière d'entretiens avec des décideurs, que l'intérêt des assureurs pour l'information génétique est bien réel. Au terme de l'étude, il apparaît – comme l'observaient récemment Lane et al (2015) – que de meilleurs outils et guides de conduite doivent être développés pour aider les professionnels de la santé à mieux communiquer les risques de DG aux patients.

Recommandation 4 : Que le gouvernement québécois forme un comité consultatif d'experts indépendants chargé de faire un suivi de l'incidence et des conséquences de la discrimination génétique au Québec. Ce comité consultatif aura pour mandat d'explorer en temps réel la situation de la discrimination génétique au Québec, de dresser un portrait exhaustif du phénomène au niveau local puis, à moyen terme, d'émettre un rapport de synthèse incluant des recommandations de suivi au gouvernement.

Recommandation 5 : Que le gouvernement québécois accorde les ressources nécessaires à la conduite de sondages auprès de la population québécoise relativement à la discrimination génétique. Ces sondages permettront: a) de déterminer la prévalence du phénomène et de caractériser les cas rapportés au Québec, et b) d'évaluer la connaissance et les craintes de la population québécoise à son égard.

C - Approches normatives existantes contre la discrimination génétique

Revue des approches adoptées au niveau international

Le CGP a réalisé plusieurs études sur les approches normatives adoptées pour prévenir la DG à travers le monde (Lemmens et al, 2004; Joly et al, 2010; Ngueng-Feze & Joly, 2014; Joly et al, 2017; Granados-Moreno et al, 2017). Cette section présente un résumé comparatif des approches présentement utilisées par différentes régions et pays (voir aussi la carte présentée à l'annexe 1).

En 1997, la *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme* de l'UNESCO se positionnait déjà contre la DG (UNESCO, 1997). Suite à cette *Déclaration*, un consensus international sur la nécessité de prévenir la DG dans le droit national a émergé parmi les organisations internationales (UNESCO, 2005). En Europe, la *Charte des droits fondamentaux de l'Union européenne* (2012) et la *Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine* (1997) ont influencé un grand nombre de pays européens à adopter des lois contre la DG. Le Conseil de l'Europe (2016) a même recommandé que les assureurs ne puissent pas requérir des tests génétiques ou en utiliser les résultats et étendu une partie de ces conclusions à l'ensemble des informations prédictives sur la santé incluant donc aussi celles d'origine non génétique. La majorité des pays en Europe ont adopté une approche basée sur l'exceptionnalisme génétique (c.-à-d. une protection spécifique contre la DG qui reconnaît un statut spécial, particulièrement sensible, à l'information génétique). Par contre, le Royaume-Uni a plutôt opté pour un moratoire; une approche flexible et provisionnelle basée sur un accord entre le gouvernement et l'Association des assureurs britanniques (ABI). Institué en 2001 et réévalué périodiquement, le moratoire empêche les membres de l'ABI d'utiliser les résultats de test

génétiq ue à moins que ceux-ci ne soient préapprouvés par le gouvernement et des experts indépendants.⁵

Amérique du Nord : Aux États-Unis, la question de la DG est particulièrement contentieuse étant donné l'absence d'un système de soins de santé universel. Le gouvernement fédéral américain, par l'entremise de quatre lois : *American Disabilities Act* (1990), *Health Insurance Portability and Accountability Act* (1996), *Genetic Information Nondiscrimination Act* (GINA) (2008), et *Affordable Care Act* (2010), a établi un seuil national de protection minimale contre la DG. Des protections supplémentaires, au niveau de l'assurance vie qui n'est pas couverte au niveau fédéral, sont parfois disponibles au niveau étatique (Prince & Roche, 2014). Le Mexique a modifié ses deux lois fédérales pour y inclure des prohibitions générales contre la discrimination basée sur les caractéristiques génétiques (*Federal Law to Prevent and Eliminate Discrimination*, 2003—modifiée en 2014; *General Healthcare Law*, 1984—modifiée en 2015).

Asie et Océanie : En Australie où de nombreuses recherches ont été faites sur la DG (Barlow-Stewart et al, 2009), la *Disability Discrimination Act* (1992) a été adaptée pour intégrer la discrimination basée sur les prédispositions génétiques à un handicap. Cependant, de nombreuses exceptions à la loi limitent grandement son application. La Nouvelle-Zélande n'a pas de loi spécifique concernant la DG, cependant, les assureurs ont adopté un Guide sur les tests génétiques pour faire connaître leurs pratiques en la matière (ISIA, 2000). Asie : Même si la génétique s'y développe de plus en plus rapidement, seuls la Corée du Sud (Korean Bioethics and Biosafety Act, 2013) et Taiwan (Personal Information Act, 2012) ont adopté des lois contre la DG. Moyen-Orient : Dans cette région, seul Israël a adopté une approche prohibitive sectorielle contre la DG dans le contexte des assurances et de l'emploi (*Genetic Information Law*, 2000).

En Amérique du Sud, le Chili a une loi nationale basée sur l'exceptionnalisme génétique tandis que l'Argentine a pris une approche locale en adoptant des lois contre la DG dans les assurances pour les régions peuplées (Buenos Aires et la province de Cordoba). En Afrique, le seul pays offrant une protection juridique contre la DG est le Malawi à travers des recommandations éthiques sanctionnées par la *Loi n° 16 de 2003 portant sur la science et la technologie* (Malawi National Health Science Research Committee, 2003). La DG n'est pas considérée comme un enjeu social prioritaire par la majorité des pays de ces dernières régions, celles-ci ayant encore peu intégré les tests génétiques aux domaines de la santé et de la biométrie.

⁵ Le seul test présentement préapprouvé est celui pour la maladie de Huntington. Ce test est préapprouvé seulement pour la conclusion de contrats d'assurance excédant un certain seuil financier.

Études sur l'effectivité des approches

Il est intéressant de constater que le développement de nombreuses politiques publiques pour prévenir la DG n'a pas été suivi, surtout en Europe, d'études visant à mesurer l'effectivité de ces politiques à rencontrer cet objectif ou celui, plus modeste, consistant à réduire l'anxiété populaire en rapport au risque de discrimination. Les sondages sur la perception publique de la génétique dans cette région du monde démontrent cependant que malgré l'adoption de multiples lois, la population européenne éprouve toujours certaines appréhensions concernant l'utilisation des données génétiques par de tierces parties tels les assureurs ou les agences gouvernementales. De plus, cette appréhension continue d'avoir un impact négatif sur la participation à certains projets de recherche comme les banques de données génétiques (Gaskell et al, 2011). Une des seules études portant sur la DG postérieure à l'adoption d'une loi, impliquant plusieurs familles à risque de cardiomyopathie hypertrophique aux Pays-Bas, confirme ce résultat. Les auteurs de l'étude concluent que l'adoption dans ce pays d'une loi visant à prévenir la DG : « n'apparaît pas avoir réduit l'inquiétude par rapport à la discrimination génétique » (Geelen et al, 2012). Dans ce même pays, un accord entre l'Association des assureurs, des associations de patients et des associations de professionnels a permis d'adopter des lignes directrices sur la détermination du risque de mortalité et de morbidité lié à l'hypercholestérolémie familiale en 2008. Selon une étude de suivi de 2012, ces lignes directrices ont donné de bons résultats permettant de faciliter l'accès de ce groupe de personnes à l'assurance vie et contribuant à une réduction de la perception de discrimination. Les lignes directrices ont aussi été généralement bien appliquées par les assureurs (Huijen et al, 2012). Ceci démontre que des solutions extrajudiciaires bien ciblées peuvent parfois obtenir de meilleurs résultats que des approches juridiques moins facilement accessibles aux victimes de discrimination, méconnues du public et manquant la flexibilité nécessaire pour s'adapter aux percées scientifiques dans un domaine en rapide évolution comme la génétique.

Cette opinion mitigée sur le succès des stratégies fondées uniquement sur une loi, à répondre aux défis soulevés par la DG, est également soutenu par les études américaines portant sur *GINA*, la loi présentement en vigueur dans ce pays (Steck et al, 2016). Ces études démontrent que la grande majorité de la population américaine n'est encore pas au courant de l'existence de *GINA* et que l'anxiété relative à la DG n'a pas diminuée significativement depuis son adoption. Même chez les médecins et les membres de groupes de défense des intérêts des patients, près de 50 % des personnes interrogées ignoraient encore l'existence de la loi plusieurs années après son adoption. La seule catégorie de personnes sondées pouvant être considérée comme étant suffisamment au courant de la loi était les conseillers génétiques. Le nombre limité de conseillers génétiques et l'accès difficile à

ceux-ci par les patients à revenu modeste ou éloignés des grands centres urbains compliquent cependant le transfert de l'information pertinente au sujet de la loi aux personnes concernées. Ces résultats démontrent l'importance d'accompagner une loi contre la DG par une campagne d'information bien structurée, car la DG est un phénomène complexe qui doit être bien expliqué au public.

Malgré leur nombre limité, les études européennes et américaines tendent donc à démontrer l'importance de développer des ressources informationnelles claires et pratiques et des points d'accès faciles pour communiquer l'information sur les protections disponibles et ressources pertinentes au public. Elles démontrent aussi certaines limites du droit positif à faire face aux défis de la DG, confirmant ainsi l'importance de bien considérer toutes les approches alternatives avant de décider d'adopter une loi sur le sujet.

Recommandation 6 : Que le gouvernement québécois demande la réalisation d'une étude comparative plus poussée de l'effectivité des modèles de protection et politiques publiques contre la discrimination génétique existant à travers le monde. Cette étude devrait s'intéresser : a) à l'effectivité des solutions strictement juridiques, b) aux problèmes relatifs à l'application de la loi générés par le développement rapide des biotechnologies, c) aux secteurs d'activités souvent négligés et aux populations les plus vulnérables, et d) à l'accessibilité des recours disponibles.

Recommandation 7 : Que le gouvernement québécois finance le développement d'outils de communication efficients des connaissances en génétique et des recours possibles au Québec en matière de discrimination génétique. Une campagne d'information claire et dynamique permettra d'entreprendre un débat de société constructif sur les enjeux éthiques, sociaux et juridiques de la génétique.

Liste des références

- Allain, D.C., Friedman, S. & Senter, L. (2012). Consumer awareness and attitudes about insurance discrimination post enactment of the Genetic Information Nondiscrimination Act. *Familial cancer*, 11(4), 637-644.
- Barlow-Stewart, K., Taylor, S. D., Treloar, S. A., Stranger, M., & Otlowski, M. (2009). Verification of consumers' experiences and perceptions of genetic discrimination and its impact on utilization of genetic testing. *Genetics in Medicine*, 11(3), 193-201.
- Bombard, Y., Veenstra, G., Friedman, J.M., Creighton, S., Currie, L., Paulsen, J.S., Bottorff, J.L. & Hayden, R.M. (2009). Perceptions of genetic discrimination among people at risk for Huntington's disease: a cross sectional survey. *BMJ* 338, b2175.
- Bombard, Y., Palin, J., Friedman, J.M., Veenstra, G., Creighton, S., Bottorff, J.L. & Hayden, M. R. (2012). Beyond the patient: the broader impact of genetic discrimination among individuals at risk of Huntington disease. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 159(2), 217-226.
- Canadian Civil Liberties Association. (2016). Report to the UN committee on economic, social and cultural rights (January 2016). Récupéré du : <https://ccla.org/cclanewsites/wp-content/uploads/2016/02/Report-to-the-UN-Committee-on-Economic-Social-and-Cultural-Rights.pdf>.
- Conseil de l'Europe. (2016). *Recommandation CM/Rec(2016)8 du Comité des Ministres aux Etats membres sur le traitement des données à caractère personnel relatives à la santé à des fins d'assurance, y compris les données résultant de tests génétiques*. Comité des Ministres. Récupéré du : https://search.coe.int/cm/Pages/result_details.aspx?ObjectId=09000016806b2c60
- Erwin, C., Williams, J.K., Juhl, A.R., Mengeling, M., Mills, J.A., Bombard, Y., Hayden, M.R., Quaid, K., Shoulson, I., Taylor, S. & Paulsen, J.S. (2010). Perception, experience, and response to genetic discrimination in Huntington disease: The international RESPOND-HD study. *American Journal of Medical Genetics Part B: Neuropsychiatric Genetics*, 153.5, 1081-1093.
- Dalpé, C., Ngueng Feze, I., Salman, S., Joly, Y., Hagan, J., Lévesque, E., Dorval, V., Blouin-Bougie, V., Amara, N., Dorval, M., & Simard, J. (soumis). Awareness of women and public health policy makers from Quebec of the potential impact of breast cancer risk estimation on personal insurance. *Frontiers in Genetics* (2017, sous presse).
- Dorsey, E.R., Darwin, K.C., Nichols, P.E., Kwok, J.H., Bennet, C., Rosenthal, L.S. & Oster, E. (2013). Knowledge of the Genetic Information Nondiscrimination Act among individuals affected by Huntington disease. *Clinical genetics*, 84(3), 251-257.
- Geelen, E., Horstman, K., Marcelis, C.L., Doevendans, P.A. & Van Hoyweghen, I. (2012). Unravelling fears of genetic discrimination: An exploratory study of Dutch HCM families in an era of genetic non-discrimination acts. *European Journal of Human Genetics*, 20(10), 1018.
- Granados-Moreno, P., Ngueng Feze, I. & Joly, Y. (2017). Does the end justify the means? A comparative study of the use of DNA testing in the context of family reunification. *Journal of Law and the Biosciences*, 1-32.

- Huizenga, C.R., Lowstuter, K., Banks, K.C., Lagos, V.I., Vandergon, V.O. & Weitzel, J.N. (2010). Evolving perspectives on genetic discrimination in health insurance among health care providers. *Familial cancer*, 9(2), 253-260.
- Huijgen, R., Homsma, S.J., Hutten, B.A., Kindt, I., Vissers, M. N., Kastelein, J.J. & van Rijkevorse, J.L. (2012). Improved access to life insurance after genetic diagnosis of familial hypercholesterolaemia: Cross-sectional postal questionnaire study. *European Journal of Human Genetics*, 20(7), 722-728.
- Joly, Y., Ngueng Feze, I. & Simard, J. (2013). Genetic discrimination and life insurance: A systematic review of the evidence. *BMC medicine*, 11(1), 25.
- Joly, Y., Salman, S., Ngueng Feze, I., Granados-Moreno, P., Stanton-Jean, M., Lacey, J., Labelle, M., Dench, J., Dove, E.S., Atak, I., Bellefleur, C., Heinemann, T., Langlais, H. & Love, R. (2017). DNA testing for family reunification in Canada: Points to consider. *Journal of International Migration and Integration*, 18(2), 391-404.
- Joly, Y., Ngueng Feze, I., Song, L. & Knoppers, B.M. (2017). Comparative approaches to genetic discrimination: Chasing shadows? *Trends in Genetics* 33(5): 299-302.
- Keogh, L. A. & Otlowski, M.F. (2013). Life insurance and genetic test results: A mutation carrier's fight to achieve full cover. *Medical Journal of Australia*, 199(5), 363-366.
- Lane, M., Ngueng Feze, I. & Joly, Y. (2015). Genetics and personal insurance: The perspectives of Canadian cancer genetic counselors. *Journal of genetic counseling*, 24(6), 1022-1036.
- Lemmens, T., Joly, Y. & Knoppers, B.M. (2004). Genetics and life insurance: A comparative analysis. *GenEdit* 2(2), 1-15. (disponible en français)
- Lemmens T., Pullman, D. & Rodal, R. (2010). Revisiting genetic discrimination issues in 2010: Policy options for Canada. Policy Brief 2010.
- Ngueng Feze, I. & Joly, Y. (2014). Can't always get what you want? Try an indirect route you just might get what you need: A study on access to genetic data by Canadian life insurers. *Current Pharmacogenomics and Personalized Medicine (Formerly Current Pharmacogenomics)*, 12(1), 56-64.
- Otlowski, M., Taylor, S., Barlowstewart, K., Stranger, M. & Treloar, S. (2007). The use of legal remedies in Australia for pursuing allegations of genetic discrimination: Findings of an empirical study. *International Journal of Discrimination and the Law*, 9(1), 3-35.
- Pamarti, A. (2011). *Genetic Information Nondiscrimination Act (GINA) and its effect on genetic counseling practice: A survey of genetic counselors*. (Doctoral dissertation).
- Parkman, A. A., Foland, J., Anderson, B., Duquette, D., Sobotka, H., Lynn, M., Nottingham, S., Dotson, W.D., Kolor, K. & Cox, S. L. (2015). Public awareness of genetic nondiscrimination laws in four states and perceived importance of life insurance protections. *Journal of genetic counseling*, 24(3), 512-521.
- Phoenix Strategic Perspectives Inc. (2013). Sondage auprès des Canadiens sur les enjeux liés à la protection de la vie privés, Janvier 2013. Commissariat à la vie privée du Canada.

- Prince, A.E. & Roche, M.I. (2014). Genetic information, non-discrimination, and privacy protections in genetic counseling practice. *Journal of Genetic Counseling*, 23(6), 891-902.
- Roberts, L. W., Barry, L. K. & Warner, T. D. (2011). Potential workplace discrimination based on genetic predisposition: Views of workers. *AJOB Primary Research*, 2(3), 1-12.
- Rothstein, M.A. (2005). Genetic exceptionalism and legislative pragmatism. *Hastings Center Report* 35(4), 27-33
- Rothstein, M.A. & Joly, Y. (2009). Genetic information and insurance underwriting: Contemporary issues and approaches in the global economy insurance, dans *The Handbook of Genetics and Society: Mapping the New Genomic Era* (Atkinson, P. et al, eds.), 127-144, UK, Routledge.
- Stavropoulos, D. J., Merico, D., Jobling, R., Bowdin, S., Monfared, N., Thiruvahindrapuram, B., Nalpathamkalam, T., Pellicchia, G., Yuen, R.K.C., Szego, ... & Marshall, C.R. (2016). Whole-genome sequencing expands diagnostic utility and improves clinical management in paediatric medicine. *Npj Genomic Med.* 1, 15012.
- Steck, M.B.W., Eggert, J.A., Parker, V.G., Crandall, L.A. & Holaday, B.J. (2016). Assessing awareness of the Genetic Information Nondiscrimination Act of 2008 (GINA) among nurse practitioners: A pilot study. *International Archives of Nursing and Health Care*, 2:041.
- Taylor, S., Treloar, S., Barlow-Stewart, K., Stranger, M. & Otlowski, M. (2008). Investigating genetic discrimination in Australia: A large-scale survey of clinical genetics clients. *Clinical genetics*, 74(1), 20-30.
- UNESCO, Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme, 1997, art. 6.
- Walker, J. (2014). *Genetic discrimination and Canadian law*. Bibliothèque du Parlement. Canada. Récupéré du : <https://lop.parl.ca/Content/LOP/ResearchPublications/2014-90-e.pdf>
- Wauters, A., & Van Hoyweghen, I. (2016). Global trends on fears and concerns of genetic discrimination: A systematic literature review. *Journal of human genetics*, 61(4), 275.

Annexe 1 : Aperçu géographique des approches normatives adoptées à travers le monde pour contrer la discrimination génétique

Image tirée de *Normative Approaches to Address Genetic Discrimination : Placebo or Panacea?*

Joly et al SSRN (2017)

