

# Génétique humaine: Un débat éthique à propos d'un problème personnel

Module 7

*European Initiative for Biotechnology Education*

---

Ont contribué à l'élaboration de ce module:

**Dorte Hammelev (Coordinatrice)**

**Fred Brinkman, Christina Christensen, Katrine Drumm, Margareta Johansson,  
Elisabeth Strömberg, John Watson, Allan Werge**



*L'Initiative Européenne pour une Éducation à la Biotechnologie (EIBE) a pour vocation d'améliorer la compréhension de la biotechnologie, de promouvoir ses techniques, et de susciter le débat public par le biais d'une formation adéquate dans les établissements scolaires et universitaires de l'Union européenne (UE).*

## Correspondants de l'EIBE :



### Allemagne

| Horst Bayrhuber / Eckhard R. Lucius Regina Rojek / Ute Harms / Angela Kroß, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften, Universität Kiel, Olshausenstraße 62, D-24098 KIEL 1.

| Ognian Serafimov, UNESCO-INCS, c/o Jörg-Zürrn-Gewerbeschule, Rauensteinstraße 17, D-88662 ÜBERLINGEN.

| Eberhard Todt, Fachbereich Psychologie, Universität Gießen, Otto-Behaghel-Straße 10, D-35394 GIEßEN.



### Autriche

| Rainhart Berner, Höhere Bundeslehr- und Versuchsanstalt für Chemische Industrie Wein, Abt. für Biochemie, Biotechnologie und Gentechnik, Rosensteingasse 79, WEIN, A-1170.



### Belgique

| Vic Damen / Marleen van Strydonck, R&D Groep VEO, Afdeling. Didaktiek en Kritiek, Universiteit van Antwerpen, Universiteitsplein 1, B-2610 WILRIJK.



### Danemark

| Dorte Hammelev, Biotechnology Education Group, Foreningen af Danske Biologer, Sønderengen 20, DK-2860 SØBORG.

| Lisbet Marcussen, Biotechnology Education Group, Foreningen af Danske Biologer, Lindevej 21, DK-5800, NYBORG.



### Eire

| Catherine Adley / Cecily Leonard, University of Limerick, LIMERICK.



### Espagne

| Maria Saez Brezmes / Angela Gomez Niño, Facultad de Educación, Universidad de Valladolid, Geologo Hernández Pacheco 1, VALLADOLID, 47014.



### France

| Gérard Coutouly, LEGPT Jean Rostand, 18 Boulevard de la Victoire, F-67084 STRASBOURG Cedex.

| Laurence Simonneaux, Ecole Nationale de Formation Agronomique, Toulouse-Auzeville, B.P. 87-31326 CASTANET TOLOSAN Cedex.



### Italie

| Toni Bargellesi / Stefana Uccelli / Alessandra Corda Mannino, Centro di Biotechnologie Avanzate, Viale Benedetto XV, I-16132 GENOVA.



### Luxembourg

| John Watson, Ecole Européenne de Luxembourg, Département de Biologie, 23, Blvd Konrad Adenauer, L-1115 Luxembourg



### Pays-Bas

| David Bennett, Cambridge Biomedical Consultants, Schuystraat 12, NL-2517 XE DEN HAAG.

| Fred Brinkman, Vrije Universiteit Amsterdam, De Boelelaan 115, NL-1081 HV AMSTERDAM.

| Guido Matthée, Hogeschool Gelderland, Technische Faculteit, HLO, Heijendaalseweg 45, NL-6524 SE NIJMEGEN.

| Liesbeth van de Grint / Jan Frings, Hogeschool van Utrecht, Vakgroep Biologie, Postbus 14007, NL-3508 SB UTRECHT.



### Royaume-Uni

| Wilbert Garvin, Northern Ireland Centre for School Biosciences, NIESU, School of Education, The Queen's University of Belfast, BELFAST, BT7 1NN.

| John Grainger / John Schollar / Caroline Shearer, National Centre for Biotechnology Education, The University of Reading, PO Box 228, Whiteknights, READING, RG6 6AJ.

| Jill Turner, Department of Science and Technology Studies, University College London, Gower Street, LONDON, WC1E 6BT.

| Paul Wymer, The Wellcome Centre for Medical Science, The Wellcome Trust, 210 Euston Road, LONDON, NW1 2BE.



### Suède

| Margareta Johanssen, Föreningen Gensyn, SVALÖV, S-26800.

| Elisabeth Strömberg, Ostrabo Gymnasium, PO Box 276, Kaempegatan 36, UDDEVALLA, S-451 17.

## Coordinateur de l'EIBE

Prof. Dr Horst Bayrhuber, Institut für die Pädagogik der Naturwissenschaften an der Universität Kiel, Olshausenstrasse 62, D-24098 Kiel, Deutschland.

Téléphone +49 (0) 431 880 3137 (Secrétaire d'EIBE: Regina Rojek). Fac-similé +49 (0) 431 880 3132

# Génétique humaine: Un débat éthique à propos d'un problème personnel

## Module 7

### Contenu



Historique, groupe de travail, copyright et remerciements.	4
Le jeu-débat	5
<b>Introduction</b>	
<b>Proposition de programme pour la conduite du jeu</b>	5
<b>Information pour l'animateur</b>	6
Réalité ou fiction	
Formation des groupes	
Présentation du jeu aux participants	
Exposé de la situation	
État actuel des connaissances en biologie	
<b>Appendice</b>	9
Évaluation du jeu-débat	
Éléments de réflexion supplémentaires	
Matériel du jeu pour les participants	
<b>Dossier 1</b>	11
Dépistages génétiques sur l'embryon en l'an 2005	
<b>Dossier 2</b>	14
Une lettre de l'hôpital de Sautel-les-Bains	
Trois articles de journaux	
<b>Dossier 3</b>	18
Questionnaire	

### World Wide Web



Peu de domaines connaissent un développement aussi rapide que la biotechnologie. La publication électronique des modules de l'EIBE permet une révision et une mise à jour régulière de leur contenu ainsi qu'une diffusion à un moindre coût. Les pages qui suivent (comme celles des autres modules) sont disponibles dans le monde entier sur le WWW :

<http://www.reading.ac.uk/NCBE>

Tous les modules sont des documents PDF (Format de document portable), ce qui signifie que la haute qualité des illustrations, de la couleur, des polices et de la mise en page de ces documents est garantie quel que soit votre ordinateur (Macintosh - Power PC inclus - Windows, DOS ou Unix).

Les documents PDF sont de format plus réduit que les documents à partir desquels ils ont été créés afin de réduire le temps de téléchargement. Cependant, pour consulter les modules de l'EIBE, le logiciel Adobe Acrobat Reader est nécessaire. Le logiciel Acrobat Reader 2.01 est disponible gratuitement dans plusieurs langues (allemand, anglais, espagnol, français, italien, néerlandais et suédois). Il peut être téléchargé à partir du site:

<http://www.adobe.com/>

Ce logiciel permet de lire et imprimer les modules de l'EIBE et de "naviguer" facilement parmi les documents.

N.B.: Adobe et Acrobat sont les marques déposées de Adobe Systems Incorporated. Macintosh est la marque déposée de Apple Computer Incorporated

2<sup>e</sup> version – mars 1998

# HISTORIQUE

Ce jeu-débat a été imaginé et conçu par Katrine Drumm, Allan Wege et Christina Christensen pour l'Eksperimentarium, le Musée des Sciences expérimentales à Copenhague. C'était une des contributions danoises à la Semaine européenne de la Culture scientifique en 1994, sous le nom de "Jeux-débats européens sur la biotechnologie". Il s'agissait de quatre jeux dont deux étaient consacrés à des questions d'ordre personnel, et deux consacrés à des questions socio-politiques. Les deux premiers jeux ont été traduits en allemand, anglais, français et suédois.

Ce module de EIBE présente un des premiers jeux, consacré aux questions d'ordre personnel. Il a été soumis à près d'un millier d'étudiants et une quarantaine d'enseignants en Allemagne, Belgique, Irlande et Suède; au Danemark, Luxembourg, Royaume-Uni et aux Pays-Bas. Ces essais ont permis à l'équipe de EIBE de réviser et d'adapter la présentation du jeu.

Ce jeu est maintenant disponible en néerlandais.

## Groupe de travail de EIBE

### **Dorte Hammelev (coordinatrice du module)**

FaDB, Frederiksberg HF kursus, Copenhague  
Danemark

### **Fred Brinkmann**

Ecole Normale  
Vrije Universiteit, Amsterdam  
Pays-Bas

### **Margareta Johansson**

Svalöv Science Centre, Svalöv, Suède

### **Elisabeth Strömberg**

Ostrabo Gymnasiet, Uddevalla, Suède

### **John Watson**

École Européenne de Luxembourg

### **Maquette et illustrations**

Dean Madden, University of Reading, U.K.

### **Mise en page:**

John Watson

## © Droits de reproduction

Les droits de reproduction concernant la majeure partie du texte sont la propriété de L'Eksperimentarium. Les modifications et textes supplémentaires fournis par l'équipe de EIBE bénéficient d'une reconnaissance morale en tant que tels.

### **Usage pédagogique.**

La reproduction électronique, ou imprimée, de la totalité ou d'une partie du module est autorisée pour l'usage des étudiants, à condition que les copies soient diffusées à prix coûtant ou à un prix inférieur au coût de reproduction, et que les auteurs et coauteurs, détenteurs des droits de reproduction, soient identifiés en tant que tels.

### **Autres usages.**

Ce module peut être distribué de personne à personne, à des fins non commerciales mais ne peut être diffusé par distribution électronique, mailing lists, bbs. Il ne peut être diffusé sans autorisation sur le World Wide Web, ni par tout autre moyen de diffusion ou reproduction qui se substituerait à un abonnement ou à une autorisation individuelle d'accès, ni par tout moyen qui ne respecterait pas, de bonne foi, ces contraintes.

### **Usage commercial**

Pour l'utilisation partielle ou complète de ce module à des fins commerciales ou pour toute autre publication, veuillez contacter :

Peter Norrild  
Eksperimentarium  
Tuborg Havenvej 7  
DK-2900 Hellerup  
København  
Danemark  
Téléphone: +45 39 27 33 33

Pour toute question ou tout commentaire concernant ce module, veuillez vous adresser à Dorte Hammelev  
Sonderengen 20  
DK - 2860 SOBORG  
Danemark  
Téléphone et fax: +45 31 67 33 92

# INTRODUCTION



Ce module a été réalisé par des professeurs de plusieurs pays européens sous l'égide de l'EIBE (European Initiative for Biotechnology Education) grâce aux encouragements de la DG XII de la Commission européenne et à son soutien financier.

Les idées exprimées dans ce module et les activités proposées n'engagent que la responsabilité de leurs auteurs.

## Objectifs

Le jeu proposé ici a pour objectif de susciter la discussion et, ce faisant, d'amener les participants à prendre conscience des enjeux concernant l'application de la technologie génétique aux embryons et aux êtres humains.

## Public concerné

Ce jeu s'adresse à des adolescents de 16 à 20 ans qui possèdent une bonne formation scolaire et qui s'intéressent aux problèmes de santé, à la biologie, à la technologie génétique et à l'éthique. Des connaissances de base sur l'hérédité et sur le rôle de la génétique sont indispensables. Au lycée, ce jeu peut être présenté dans les cours de biologie, de philosophie, de sociologie, de morale ou religion.

## Le jeu

Ce jeu est un jeu-débat ou un jeu-discussion au cours duquel on place les participants dans une situation fictive dans laquelle ils doivent prendre position à propos de l'application de la technologie génétique dans leur vie personnelle. Situer les données du débat en 2005 permet une discussion plus libre et plus intéressante. Ainsi les données, problèmes et exposés auxquels les participants ont à faire face sont une synthèse de réalité et de fiction. Les éléments de fiction ne sont pas de pure invention mais bien des extrapolations possibles de l'évolution scientifique et technique actuelle. Nous suggérons d'attirer l'attention des participants à ce sujet au début du jeu, mais de ne révéler qu'à la fin ceux des éléments qui sont réels et ceux qui ne le sont pas.

**Une liste des éléments réels et des éléments fictifs au début de l'automne 1994 est présentée sous la rubrique "État actuel des connaissances en biologie", dans le matériel de l'animateur.**

## Proposition de programme pour la conduite du jeu

### 1<sup>re</sup> séance

Questionnaire préliminaire (facultatif - voir Appendice)  
Présentation du jeu (à lire ou résumer aux participants)  
Distribution du dossier 1 à chaque participant  
"Dépistages génétiques sur l'embryon en l'an 2005" (à lire avant les séances suivantes)

### 2<sup>e</sup> séance

Formation de groupes de 4 ou 5 étudiants en fonction de caractéristiques génétiques.  
Lecture à haute voix de l' "Exposé de la situation."  
Distribution du dossier 2 à chaque participant.  
Distribution du dossier 3 à chaque groupe.  
Chaque groupe discute des problèmes et remplit le questionnaire collectivement.

### 3<sup>e</sup> séance

Discussion en séance plénière des positions adoptées par chaque groupe  
Poursuite du débat: "Éléments de réflexion supplémentaires" ( facultatif - voir Appendice)

### 4<sup>e</sup> séance

Exposé sur l'état actuel des connaissances en biologie permettant de distinguer la part de fiction et de réalité dans le jeu.  
Questionnaire final ( facultatif - voir Appendice)

# INFORMATION POUR L'ANIMATEUR



## Réalité ou fiction

Pour réaliser le jeu, les organisateurs ont imaginé de vous projeter dans l'avenir, à quelques années d'ici. Les informations qui vous sont données, mêlent la réalité à la fiction. Actuellement on peut déceler le gène de la mucoviscidose par amniocentèse et on peut pratiquer une thérapie génique sur les cellules des poumons pour soulager ceux qui sont atteints de cette maladie. Au cours du jeu, vous aurez peut-être à vous imaginer que l'on connaît les gènes de l'homosexualité, de la psychose maniaco-dépressive et de l'obésité, et que l'on peut agir sur eux. Or il est possible qu'on ne connaisse pas encore ces trois gènes dans dix ans mais qu'on en connaisse 20, 50 ou 500 autres. Pendant le jeu, vous devrez admettre que toutes les informations qu'on vous donne sont véridiques. Nous reparlerons plus tard de ce qui est actuellement fiction et ce qui est réalité.

## Formation des groupes

Les caractéristiques suivantes fournissent de bons critères pour répartir les participants en groupes.

- pouce droit/ gauche sur le dessus (mains jointes, doigts croisés)
- lobe de l'oreille libre/ attaché
- cheveux raides/ ondulés
- droitier/ gaucher
- couleur des yeux
- couleur des cheveux

## Présentation du jeu aux participants

***A lire à haute voix, ou à résumer, au début de la première séance.***

Le jeu auquel vous allez participer est un jeu-débat sur la technologie biologique qui concerne directement les êtres humains. Ce n'est pas un jeu avec des pions et des dés, mais une invitation à la discussion. Ce jeu vous amènera à discuter entre vous et ensuite à vous former une opinion sur les implications éthiques et morales des possibilités de la technologie génétique.

Nos connaissances sur le patrimoine héréditaire de l'être humain sont de plus en plus vastes et notre savoir-faire technique dans le domaine génétique de plus en plus poussé. Il sera bientôt possible de lire une quantité de caractéristiques dans les gènes et aussi de les modifier. Nous sommes notamment en passe de dresser la carte de certaines maladies héréditaires et de découvrir des thérapies possibles. Les avantages de ces progrès sont évidents quand il s'agit de traiter des maladies graves, mais par ailleurs, les dangers que représente la manipulation du génome humain peuvent être inquiétants. Dans un proche avenir, nous aurons à trouver un équilibre entre ce qui est techniquement possible et ce qui est conforme à l'éthique. Il est donc important que les décisions qui affecteront la société et les êtres humains futurs ne soient pas laissées aux seuls experts mais que le public prenne part à leur élaboration.

A quelles fins emploierons-nous les découvertes de la technologie biologique? Toutes les possibilités sont ouvertes. Dans une société démocratique, nous pouvons infléchir les décisions qui seront prises à l'égard des différents types de technologie et de leur usage. La question n'est pas simple car une multitude de facteurs entrent en jeu. Quelques heures de débat ne suffiront pas à trouver des solutions mais telle n'est pas la question. Ce jeu vise à amorcer un débat que vous pourrez poursuivre par la suite. Vous pouvez en parler avec vos parents ou vos amis; vous pouvez en tirer profit dans d'autres matières de votre programme scolaire et vous serez mieux informés pour évaluer les articles de journaux concernant ce sujet.

## Exposé de la situation

**A lire à haute voix, ou à résumer, avant la distribution du dossier 2 aux participants.**

Imaginez que nous sommes en l'an 2005. Votre partenaire et vous attendez un enfant depuis 6 semaines. Vous vous êtes rendus à la première consultation prénatale de l'Hôpital de Sautel-les-Bains où on vous a assuré que tout était normal. On vous a proposé un test génétique sur l'embryon car en 2005 ce genre de test est une pratique courante que tout le monde accepte. Vous devez maintenant décider des informations que vous désirez connaître à la suite de ce test.

Vous devez discuter et prendre des décisions dans votre groupe. Les réponses que vous transcrirez sur le questionnaire devront être collectives.

## État actuel des connaissances en biologie

Les données scientifiques qui suivent correspondent à l'état des connaissances à l'automne 1994. Des changements sont à prévoir dans les années à venir.

### Études sur les jumeaux

Dans les études effectuées sur les jumeaux, on compare la présence d'une maladie ou d'une caractéristique particulière chez les vrais jumeaux (monozygotes) à sa présence chez les faux jumeaux. La thèse de base de ces études est que les vrais jumeaux possèdent un matériel génétique identique, alors que les faux jumeaux n'ont en moyenne que la moitié de leurs gènes en commun, tout comme des frères et sœurs ordinaires. En même temps, les deux types de jumeaux sont exposés aux mêmes facteurs environnementaux, tant avant qu'après la naissance. Là où l'hérédité

joue un rôle décisif dans l'apparition d'une maladie ou caractéristique précise, il faut s'attendre à une apparition parallèle plus fréquente chez les vrais jumeaux que chez les faux jumeaux.

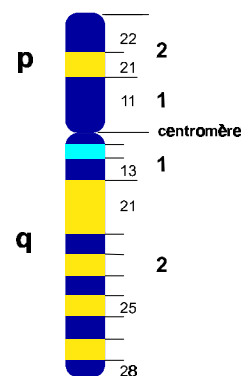
## Dépistage prénatal

On pratique aujourd'hui l'amniocentèse (examen du liquide amniotique) et le prélèvement de placenta dans le but d'examen génétiques de l'embryon. Les analyses du liquide amniotique sont effectuées à la 17e semaine de la grossesse et le prélèvement de placenta à la 9e semaine. Des recherches sont en cours pour mettre au point des tests génétiques de dépistage encore plus précoces.

## La dénomination des gènes

Les gènes identifiés dans le projet HUGO reçoivent un nom selon leur emplacement. Le nom d'un gène indique ainsi sur quel chromosome il se trouve, s'il est sur le bras court ou long du chromosome et sur quelle bande il s'étend. Exemples: 7-q31, 3-q32 (mucoviscidose) et X-q28 (daltonisme). Cette dénomination n'est pourtant pas sans équivoque, car il peut exister plusieurs gènes ayant le même emplacement. A la position X-q28, on trouve ainsi 3 gènes du daltonisme, 1 gène ayant une relation possible avec la psychose maniaco-dépressive, 2 gènes causant différentes formes de retard mental, 1 gène d'un certain type de diabète, et d'autres encore. Par exemple:

### Chromosome X



Dans ce jeu, nous avons choisi une autre manière de nommer les gènes. En effet, il n'y a souvent aucune relation entre les histoires présentées aux participants et les gènes réellement identifiés. Dans le jeu, un gène porte le nom 7-9kj ou X-3pl, et il faut imaginer que le chiffre ou la lettre avant le trait d'union indique le chromosome.



### **Alcoolisme**

Il n'a pas été trouvé de gène de l'alcoolisme. Les informations du dossier ont été élaborées à partir d'études qui montrent que les fils adoptés dont le père biologique est alcoolique ont un risque 4 fois plus élevé de devenir alcooliques que les fils adoptés de père biologique non alcoolique.

### **Mucoviscidose**

La mucoviscidose est une des maladies héréditaires les plus courantes dans le monde occidental. Le gène responsable est récessif, c'est à dire que seuls les individus possédant deux exemplaires du gène sont atteints de la maladie. Le gène de la mucoviscidose a été identifié et on place beaucoup d'espoirs dans la recherche d'une thérapie génique pour traiter cette maladie.

### **Homosexualité**

Il n'a pas été trouvé de gène de l'homosexualité. Des recherches sont poursuivies aux États-Unis pour établir si l'homosexualité provient d'un facteur génétique.

### **Chorée de Huntington**

Le gène de la chorée de Huntington, maladie héréditaire à caractère dominant a été identifié. Les tests de dépistage sont actuellement proposés aux familles à risque. La chorée de Huntington ne se manifeste que dans les familles où la maladie est déjà apparue.

### **Identification du sexe**

Le test qui permet de connaître le sexe de l'embryon existe et est communément employé. Il est surtout utile lorsque le risque d'une anomalie est lié au sexe.

### **Psychose maniaco-dépressive**

Les informations du dossier proviennent d'études sur les jumeaux qui indiquent que l'apparition de la psychose maniaco-dépressive est génétiquement déterminée. 7 études différentes concluent que le développement parallèle de cette psychose est de 68% chez les vrais jumeaux élevés ensemble, de 67% chez les vrais jumeaux élevés séparément et de 23% chez les faux jumeaux. Deux gènes qui pourraient être déterminants ont été identifiés mais le gène mentionné dans le dossier est fictif.

### **Obésité**

On a identifié plusieurs gènes liés à la tendance à l'obésité. Cependant toutes les informations du dossier sont inventées.

### **Diabète**

Il n'est pas encore possible de dépister le diabète par un examen de l'embryon car on n'a pas trouvé un seul et unique gène responsable de cette maladie. Les études montrent que plusieurs gènes à expression tissulaire sont impliqués (dont différents gènes HLA). Mais les facteurs environnementaux jouent aussi un rôle important. En moyenne, le risque de diabète dans la population est de 0,5%. Ce risque est multiplié par cinq, c'est-à-dire qu'il atteint 2,5% si l'individu possède deux gènes HLA. Si l'individu a un frère ou une soeur atteint de diabète, le risque s'élève à 6%; il est de 4% pour l'enfant dont un des parents est diabétique.

Une étude récente sur les jumeaux (de Kyvik et al publiée dans le BMJ du 7 oct.1995) montre que l'apparition parallèle de la maladie chez les vrais jumeaux est de 70% et de 13% chez les faux jumeaux. Ces résultats montrent que le facteur génétique joue un rôle plus important qu'on ne le pensait. Cependant le parallélisme chez les faux jumeaux est plus élevé que chez les frères et soeurs ordinaires, ce qui amène à conclure que l'environnement joue aussi un rôle dans l'évolution du diabète. Les faux jumeaux sont exposés, tant pendant la grossesse que pendant leur enfance à des facteurs d'environnement plus uniformes que ne le sont les autres frères et soeurs.



# Appendice



## Évaluation du jeu-débat

Si l'animateur et les participants souhaitent évaluer ce que le jeu-débat leur a apporté, la démarche suivante, en deux étapes, s'avère utile.

### 1<sup>re</sup> étape

Au début de la séance 1, l'animateur donne les instructions suivantes aux participants:

1. Veuillez écrire tous les mots qui vous viennent à l'esprit à propos de l'expression "dépistage génétique prénatal". Temps imparti: 3 minutes.
2. Classez les mots que vous avez écrits en différentes catégories. Chaque catégorie doit rassembler les mots entre lesquels vous voyez une certaine relation. Vous pouvez ajouter des mots nouveaux à chaque catégorie à condition qu'ils présentent le même type de relation. Numérotez ces catégories. Temps imparti: 3mn
3. Voici la partie la plus importante. Formulez une ou deux phrases établissant un rapport entre chaque catégorie de mots et l'expression "dépistage génétique prénatal". Numérotez chaque phrase ou groupe de phrases selon la numérotation des catégories établies à la question 2. Temps imparti: 5 mn.

Inscrivez votre nom sur votre feuille et remettez-la à l'animateur qui vous la rendra à la fin du jeu.

### 2<sup>e</sup> étape

À la fin de la séance 4, l'animateur redistribue les feuilles aux participants et leur demande d'évaluer ce qu'ils ont écrit lors de la 1<sup>re</sup> étape en leur posant les questions suivantes:

- Quels mots nouveaux ajouteriez-vous maintenant à votre première liste?
- Vos catégories de mots vous paraissent-elles logiques?
- Relisez et évaluez vos phrases. Si vous deviez refaire cet exercice, en quoi les modifieriez-vous?
- L'expression "dépistage génétique prénatal" a-t-elle maintenant pour vous la même signification qu'au début du jeu? Si non, expliquez ce qui a motivé votre changement d'opinion.
- Que pensez-vous de ce jeu-débat?

Les auteurs de ce jeu-débat souhaiteraient recevoir les commentaires des animateurs. Veuillez adresser tout commentaire ou toute question concernant le jeu à:

Dorte Hammelev  
Foreningen af Danske Biologer  
Sonderengen 20  
DK-2860 SOBORG

## Éléments de réflexion supplémentaires

### Problèmes éthiques

Dans un article intitulé “DNA Dilemma”, publié dans “Science News”, K.A. Fackelmann présente trois cas intéressants :

1. Un homme et une femme atteints d'achondroplasie, forme héréditaire de nanisme, désirent un enfant nain. Ils déclarent au conseiller en génétique qu'ils recourront à l'avortement si le fœtus est destiné à avoir une taille normale. Connaissant les intentions du couple, le centre de dépistage devrait-il effectuer le test?
2. Un couple dont l'enfant est atteint de mucoviscidose a recours au dépistage génétique afin de connaître quels sont les risques d'avoir un deuxième enfant atteint de la même maladie. Les tests de routine révèlent que le mari n'est pas le père biologique de l'enfant. Que doit-on dire à chacun des parents?
3. Une femme enceinte est inquiète à cause de la présence du syndrome du chromosome X fragile dans sa famille. Ce syndrome est une forme de retard mental héréditaire déterminé par un gène récessif. Elle déclare au conseiller du centre de dépistage génétique qu'elle avortera si le fœtus est porteur de ce gène et donc susceptible de le transmettre à la génération suivante, même s'il n'est pas atteint lui-même du syndrome. Étant donné l'intention de la patiente d'avorter d'un fœtus sain, le centre devrait-il effectuer le dépistage?

Science News ,1994, vol 146, page 408  
“DNA Dilemma” de Kathy A. Fackelmann

### Problème économique

Certains tests de dépistage seront bon marché, d'autres seront plus onéreux. Cependant si on cherchait à dépister toutes les anomalies possibles à la fois, on aboutirait à un programme d'examen très coûteux. Étant donné que la tendance est à la réduction des frais de santé dans la plupart des pays européens, pensez-vous que ces tests devraient être remboursés par l'assurance-maladie de la sécurité sociale ou qu'ils devraient être à la charge des individus concernés?

# MATÉRIEL DU JEU

## DOSSIER 1



### Dépistages génétiques, sur l'embryon en 2005

#### Alcoolisme

L'examen génétique prénatal permet de savoir si le fœtus présente un risque d'alcoolisme héréditaire. L'alcoolisme se développe d'une manière complexe où tant l'hérédité que le milieu jouent un rôle déterminant. Dans cet examen, nous recherchons la présence d'un seul gène (y-4kf). Plusieurs gènes ont une influence sur l'évolution de l'alcoolisme, mais le gène y-4kf s'est avéré exercer l'influence directe la plus importante. Des recherches semblent indiquer que la présence du gène y-4kf quadruple le risque de devenir alcoolique chez un homme. Toutefois, il faut souligner que l'on peut devenir alcoolique sans être porteur du gène y-4kf. En connaissant la présence du gène y-4kf, les parents ont la possibilité de prévenir l'alcoolisme, car ils peuvent inculquer à l'enfant des habitudes de sobriété en ce qui concerne la consommation d'alcool, au cours de sa jeunesse.

Le gène y-4kf se trouve sur le chromosome Y que l'embryon masculin a hérité de son père. Si l'embryon s'avère porteur du gène y-4kf, le même risque accru de devenir alcoolique existe aussi chez le père de l'enfant.

#### Mucoviscidose

Dans la mucoviscidose, les glandes productrices de mucosités contiennent moins d'eau que la normale, ce qui entraîne des conséquences pour plusieurs fonctions de l'organisme. Dans les voies respiratoires, l'épaississement des sécrétions offre un terrain favorable à la prolifération des bactéries, ce qui cause de fréquentes infections pulmonaires. Dans l'appareil digestif, l'assimilation des protéines et des graisses des aliments est insuffisante. Les malades atteints de mucoviscidose doivent suivre un traitement intensif toute leur vie. Le traitement consiste, entre autres, à faire inhaler au malade plusieurs fois par jour, des produits

dégageant les mucosités, puis à lui faire pratiquer des exercices respiratoires à l'aide d'un masque spécial. En outre, le malade doit absorber avec les repas des pilules d'enzymes de digestion pour assurer l'assimilation convenable des aliments. En raison des infections pulmonaires, la plupart des malades sont hospitalisés environ deux mois par an.

Par ce test, il est possible de déceler avec certitude si l'enfant à naître sera atteint de mucoviscidose. Nous recherchons, en effet, le gène 7-9kj de la maladie. La mucoviscidose a un caractère héréditaire récessif, l'embryon doit donc hériter le gène de la maladie de ses deux parents pour en être atteint. Les parents sont donc porteurs du gène - ils possèdent le gène, sans que la maladie se manifeste chez eux. Dans le monde occidental, 1 être humain sur 25 est porteur du gène. La maladie se manifeste chez 1 nouveau-né sur 2500. De ce fait, la mucoviscidose est la maladie héréditaire la plus courante.

#### Homosexualité

Ce test de dépistage informe sur la probabilité de l'homosexualité chez les hommes.

Dans ce dépistage nous recherchons la présence d'un seul gène x-3pl. Ce gène se trouve sur le chromosome X que l'embryon hérite de sa mère. La présence du gène x-3pl triple la probabilité de tendance homosexuelle chez un homme. Dans la population masculine, on compte de 1 à 5 % d'homosexuels.

Cependant, le schéma de développement de l'homosexualité est complexe et il faut souligner que les homosexuels ne sont pas tous porteurs du gène x-3pl. On pense que plusieurs autres gènes peuvent intervenir ainsi que des facteurs psychologiques.

#### Chorée de Huntington

La chorée de Huntington peut être décrite comme une sorte de convulsion cérébrale. Le malade commence par avoir des mouvements saccadés involontaires des bras et des jambes, et la démarche chancelante d'un homme ivre. Le malade subit un changement de personnalité qui se traduit par un désintérêt progressif de tout ce qui l'entoure. Au bout de 15 à 20 ans, le malade meurt dans un état de dégénérescence physique et mentale totale. Il n'existe aucun traitement. Dans la plupart des cas, la maladie se manifeste entre 35 et 50 ans.

La chorée de Huntington est une maladie héréditaire à caractère dominant ce qui signifie que

la maladie se développe si l'embryon possède un seul exemplaire du gène 4-4tt de la maladie.

N.B.: Le gène 4-4tt peut être hérité du père ou de la mère. Si les résultats de l'examen prénatal montrent que l'embryon possède ce gène, cela signifie qu'un des deux parents sera aussi atteint de la chorée de Huntington. La probabilité que l'embryon soit porteur du gène de la chorée de Huntington est extrêmement faible s'il n'y a pas de cas connus de cette maladie dans la famille.

### Identification du sexe

De nombreux tests proposés aux femmes enceintes permettent de connaître le sexe de l'embryon.

Si dans certaines familles, il existe des maladies héréditaires liées aux chromosomes sexuels, il peut être d'un grand intérêt de connaître le sexe de l'embryon.

Certaines anomalies héréditaires, comme l'hémophilie et le daltonisme apparaissent de façon prépondérante chez les individus de sexe masculin. En effet, le gène de l'anomalie se situe sur le chromosome X dont les hommes ont un exemplaire et les femmes deux. Si un homme est porteur d'un tel gène, il présentera automatiquement cette anomalie. Les femmes, elles, doivent porter 2 exemplaires du gène pour présenter cette anomalie. Par ailleurs, il existe quelques anomalies qui sont liées au chromosome Y de l'homme.

### La psychose maniaco-dépressive

La psychose maniaco-dépressive se manifeste par périodes qui durent de quelques semaines à plusieurs mois et se traduit par l'alternance de phases d'excitation maniaque et de dépression mélancolique. Cette maladie se déclare en général entre 30 et 50 ans, mais elle peut apparaître plus tôt ou plus tard.

Dans les périodes d'excitation, le malade vit à un rythme accéléré. Il déborde d'idées qu'il ne réalise jamais car d'autres idées surgissent encore plus intéressantes. Le malade mange et dort peu, il a une confiance exagérée en lui-même, manque d'autocritique et perd le sens de la réalité. Il ne se considère absolument pas comme malade, ce qui rend le traitement très difficile.

Pendant les périodes de dépression, le malade souffre de mélancolie et manque de courage. Il n'a plus confiance en lui et son énergie est si faible que même les tâches quotidiennes lui semblent insurmontables. Pleurer le soulagerait mais il ne le peut pas. Ses muscles perdent leur tonus et ses mouvements deviennent plus lents. Il peut

souffrir de constipation. Les femmes peuvent souffrir d'aménorrhée (absence anormale de menstruation). Les tentatives de suicide sont fréquentes.

Les malades maniaco-dépressifs peuvent être atteints plus ou moins gravement. Certains n'ont qu'une seule et unique dépression, alors que d'autres ont de nombreuses périodes de dépression et d'excitation. La maladie se traite par différents types de médicaments et, parfois, par des électrochocs, mais il est impossible d'enrayer les périodes futures d'excitation ou de dépression. La psychose maniaco-dépressive se développe dans une interaction complexe entre hérédité et milieu, où de nombreux autres facteurs inconnus interviennent. Le dépistage recherche la présence du gène 3-9sh. Si l'embryon possède ce gène, il existe un risque de 30% que l'adulte soit atteint de psychose maniaco-dépressive. Dans le reste de la population non porteuse du gène, ce risque est de 1 à 2%.

### Obésité

L'obésité résulte d'une interaction complexe entre hérédité et milieu. Ce test permet de dépister dans l'embryon la présence du gène 14-9gb qui entraîne un risque accru d'obésité. Dans la population européenne en général, on compte 5 % d'obèses gravement atteints. Parmi les êtres humains porteurs du gène 14-9gb, 50% sont obèses. Il faut souligner que l'on peut devenir obèse sans avoir le gène 14-9gb.

L'embonpoint peut créer de sérieux problèmes physiques et psychiques pour les individus qui en sont atteints. Connaître la présence du gène 14-9gb donne aux parents la possibilité d'influer sur le mode de vie de leur enfant pour éviter ou limiter l'obésité plus tard. On peut, par exemple, donner à l'enfant des habitudes alimentaires saines et lui faire pratiquer des exercices physiques dès son plus jeune âge.

### Diabète

Le diabète nécessitant le traitement à l'insuline est le signe que l'organisme ne peut pas fabriquer sa propre insuline. L'insuline est une hormone nécessaire aux cellules de l'organisme pour assimiler le sucre. Quand le corps produit trop peu ou pas d'insuline, le sucre s'accumule dans le sang et s'élimine par l'urine. La maladie se déclare en général avant l'âge de 30 ans.

Le diabète nécessitant le traitement à l'insuline est incurable, mais doit être traité la vie durant par des injections sous-cutanées quotidiennes d'insuline. Les diabétiques doivent suivre un régime strict, ils

souffrent souvent de blessures qui ne se cicatrisent pas, et ils présentent un risque très élevé d'être atteints de maladies cardio-vasculaires, de maladies rénales ou de cécité. Si le taux de sucre dans le sang n'est pas réglé avec précision entre des limites restreintes, les cellules cérébrales sont affectées et le malade s'évanouit. Environ 4 % des diabétiques meurent, parce que la quantité d'insuline injectée ne correspondait pas à leur besoin. Les diabétiques doivent mener une vie très régulière, pratiquer des exercices physiques et prendre 4 à 5 repas par jour afin de répartir régulièrement les quantités énergétiques.

Dans ce dépistage, nous recherchons la présence du gène 18-2jd, qui s'il est hérité des deux parents, élève le risque de diabète à 0,7%. Si l'embryon n'a qu'un exemplaire du gène, le risque est de 0,25%.

Il est aussi possible que le diabète nécessitant la prise d'insuline apparaisse sans la présence de ce gène, le risque est alors de 0,02%.

Les résultats du test révéleront la présence d'un, de deux ou d'aucun gène 18-2dj chez l'embryon.

## DOSSIER 2

### Lettre de l'Hôpital de Sautel-les-Bains

Lettre ouverte aux futurs parents.

12 août 2005

L'Hôpital de Sautel-les-Bains participe à un projet de recherches financé par l'Union Européenne. Ce projet a pour objectif de recenser divers caractères et maladies génétiques et de déterminer leur extension dans différentes régions d'Europe. Nous vous proposons de participer à ce projet, ce qui implique que vous acceptiez un test génétique sur l'enfant que vous attendez.

Dès la quatrième semaine de grossesse, il est possible de trouver des cellules de l'embryon dans le sang de la mère. A partir d'une simple prise de sang pratiquée sur la mère, on peut extraire les cellules de l'embryon et les examiner. Cette opération ne fait donc courir aucun risque ni à la mère ni à l'enfant.

En examinant les gènes des cellules de l'embryon, on peut détecter si celui-ci est porteur de maladies graves ou est prédisposé à des affections qui se développeront au cours de sa vie. Nous possédons aujourd'hui une solide connaissance du capital génétique humain, grâce à la réalisation du projet PGH (Projet Génome Humain).

Dans le projet européen actuel, on a choisi de rechercher les caractères génétiques décrits ci-dessous. Si vous désirez participer à ce projet, vous devrez choisir quelles sont les informations qui vous intéressent. En effet, le projet prévoit la recherche de tous les gènes mentionnés mais les résultats dont vous ne voulez pas prendre connaissance seront classés anonymement. Il ne vous sera donc pas possible de demander des informations supplémentaires plus tard.

Les résultats des examens sont confidentiels et leur traitement aux fins de l'enquête est strictement anonyme. Ce projet a reçu l'approbation du Comité d'Éthique et il est suivi par une commission de contrôle établie par le Ministère de la Santé. Vous êtes, bien entendu, libres d'accepter ou de refuser cette proposition. Votre décision n'affectera aucunement l'attention qui vous sera accordée au cours de votre grossesse.

Avec nos meilleures salutations.

Dr Brigitte Hervé  
Directeur du projet

Dr Julien Boisset  
Médecin-généticien

## Des gènes hors de prix!

5 juillet 2005

Thomas Legrand, correspondant de presse à Londres

---

**U**n frémissement a parcouru la salle du tribunal de première instance à Londres quand, hier, le jugement a été rendu dans un cas d'indemnisation qui a fait sensation. L'affaire concernait Jonathan Miller, 8 ans, fils de William Miller, directeur de banque et de la cantatrice Lena Raven. Jonathan souffre de lésions cérébrales à la suite d'une erreur médicale à sa naissance et il n'atteindra jamais un niveau de développement supérieur à celui d'un enfant de 2 ans. Le tribunal lui a alloué l'indemnité record de 1,2 M de livres. Cette affaire a ranimé, ces derniers mois, la polémique scientifique sur l'influence décisive qu'ont l'hérédité ou le milieu sur le développement de l'être humain. L'avocat de la famille avait fait appel au Professeur Franz, généticien allemand, qui a exprimé son témoignage en un long monologue. Il s'est référé, entre autres, aux études sur les jumeaux, auxquelles il a travaillé ces dernières années. «Les gènes ont une influence décisive sur ce que nous devenons», a-t-il déclaré. «Ils sont littéralement le fondement de notre existence. Il nous faut oublier toutes les

idées romantiques des temps passés, selon lesquelles nous avons tous des possibilités égales. Du point de vue de la nature, nous sommes tous créés différents.»

«Les vrais jumeaux sont génétiquement semblables; ils ont donc les mêmes possibilités et les mêmes limites», a-t-il continué. «Les faux jumeaux, par contre, ne sont pas plus semblables que des frères et soeurs ordinaires. Au cours d'une étude sur de vraies jumelles, on a découvert que si l'une des jumelles était lesbienne, l'autre l'était aussi dans 48% des cas. Chez les fausses jumelles, le parallélisme n'existait que dans 16% des cas. La conclusion doit donc être nécessairement que notre potentiel se trouve dans nos gènes! »

Dans son jugement, le juge a accordé une grande importance au témoignage du professeur et il a justifié l'indemnité record en soulignant «le bon capital génétique du jeune garçon sur le plan des arts et des affaires».



# Arrêtons toutes ces histoires de génétique!

10 juillet 2005

Anne Rieux, infirmière

---

**C**es derniers temps, il a souvent été question d'études effectuées sur les jumeaux, dans le débat sur l'influence de l'hérédité et du milieu. On a eu vite fait de dire que tous les caractères humains s'expliquaient par les gènes, et on entend de nombreux parents décliner toute responsabilité pour l'usage de la drogue, pour la violence ou l'inadaptation sociale de leurs enfants. D'après ma propre expérience en tant que jumelle, permettez-moi de douter de ces conclusions!

Le point de départ des études sur les jumeaux est que les vrais jumeaux ont le même génotype, alors que les faux jumeaux ne sont pas plus semblables que d'autres frères et sœurs. Si une certaine similitude de comportement s'observe davantage chez les vrais jumeaux que chez les faux jumeaux, on tombe chaque fois dans le piège de déclarer que cela doit être déterminé génétiquement.

Un exemple: si l'un des vrais jumeaux est criminel, il existe 51% de probabilité pour que l'autre le soit aussi. Chez les faux jumeaux, la probabilité est de 22%. D'où l'on conclut que le comportement criminel est héréditaire.

Mais les vrais jumeaux et les faux jumeaux ne se différencient pas seulement par la génétique - c'est aussi l'éducation qui les différencie! En effet, la plupart des vrais jumeaux sont élevés de la même manière -

j'en connais plusieurs exemples. Ils se développent au même rythme, s'intéressent aux mêmes choses et forment un tout que je ne reconnais en aucune façon dans mes relations avec mon frère jumeau. Nous avons été élevés comme nos autres frères et sœurs: mon frère a joué au football avec notre père, s'est promené avec le chien et s'est amusé à tout démonter, depuis les bicyclettes jusqu'aux ordinateurs, pendant que je faisais des gâteaux avec ma mère, montais à cheval et apprenais à tricoter.

Si on reconnaît l'importance du milieu social, les statistiques peuvent alors être inversées, de sorte que ce n'est plus cette prétendue hérédité génétique mais l'héritage social qui se reflète dans les études effectuées. Quand il s'agit par exemple d'alcoolisme, de criminalité et de maladies mentales, ne déclinez pas toute responsabilité en prenant toutes ces histoires de génétique pour excuses.

Élevez vos enfants correctement, les gènes ne le feront pas pour vous!

## Doit-on tout savoir?

10 Août 2005

Jeanne Bardet , laborantine

---

**I**l y a un an, mon mari et moi avons décidé d'avoir recours à une interruption volontaire de grossesse (IVG). Ma mère et ma cousine sont toutes deux schizophrènes, et on nous avait donc proposé un test génétique de l'embryon. L'enfant que nous attendions portait malheureusement le gène de la schizophrénie. Il nous fut difficile de décider si nous voulions ou non garder cet enfant, car depuis plusieurs années nous avons essayé vainement d'en avoir un. Mais nous étions découragés et épuisés par la maladie de ma mère et nous ne pensions pas pouvoir faire face à d'autres problèmes de ce genre dans la famille.

Le gène de la schizophrénie signifie qu'il existe un risque de 30 % que la maladie se manifeste à l'âge adulte, mais il reste donc 70% de chances pour que l'enfant soit tout à fait normal. En même temps, toutes les recherches indiquent que ce sont des facteurs sociaux (inconnus) qui décident si la maladie se déclenche ou non. Dans notre cas, c'était donc la responsabilité de mon mari et la mienne d'élever l'enfant dans des conditions aussi bonnes que possible pour que la schizophrénie ne se développe pas.

Mais comment aurions-nous pu donner à

l'enfant une enfance normale? Nous nous serions beaucoup trop efforcés de faire ce qu'il fallait, nous aurions toujours eu des doutes concernant son éducation et nous aurions été perpétuellement à l'affût du moindre signe de déséquilibre mental. C'est en sachant tout cela que nous avons finalement opté pour une IVG.

On entend de toutes parts les louanges des tests génétiques et, en ce qui concerne de nombreuses maladies graves, c'est certainement un avantage de pouvoir tester l'embryon. Par contre, il y a une foule de renseignements (predisposition à des maladies mentales ou autres) qu'en tant que futurs parents, il nous est impossible d'évaluer. C'est ce qui rend le choix infiniment difficile. Quel est l'avantage de pouvoir faire de tels choix si c'est pour se sentir coupables d'avoir choisi? Maintenant, un an plus tard, j'ai à nouveau le bonheur d'être enceinte et, à la lumière des questions que nous nous sommes posées au cours de cette année, nous avons décidé cette fois-ci, d'avoir l'enfant sans certificat de garantie sur la marchandise! Seul l'avenir dira si, cette fois-ci, nous avons pris la bonne décision.

# DOSSIER 3

## QUESTIONNAIRE

1. Pour quels caractères/quelles dispositions désirez-vous connaître les résultats des tests de dépistage génétique?

	NON	OUI
Alcoolisme		
Mucoviscidose		
Homosexualité		
Chorée de Huntington		
Sexe		
Psychose maniaco-dépressive		
Obésité		
Diabète		

*Essayez, autant que possible, de parvenir à un accord et de donner une réponse collective. Une seule réponse par caractère/disposition.*

2. Vous apprenez que l'enfant que vous attendez n'est pas du sexe que vous espéiez ou qu'il présente les dispositions ou caractères énoncés ci-dessous. Quelle incidence cela aura-t-il sur votre comportement envers l'embryon?

	Nous modifierons notre mode de vie si celui-ci peut affecter son développement	Nous choisirons une IVG	Nous ne changerons rien et laisserons la nature suivre son cours
Alcoolisme			
Mucoviscidose			
Homosexualité			
Sexe			
Psychose maniaco-dépressive			
Obésité			
Diabète			

3. Si vous décidez de ne pas avorter, quel sera votre comportement envers l'enfant? L'élèverez-vous avec une attention particulière? Ferez-vous appel à une aide ou à des conseils professionnels? Expliquez votre attitude dans chacun des cas suivants.

- Alcoolisme
- Mucoviscidose
- Homosexualité
- Sexe
- Psychose maniaco-dépressive
- Obésité
- Diabète

4. Quelles questions ont suscité le plus de discussion au sein de votre groupe?

5. Si on vous proposait, aujourd'hui, de participer à une enquête de ce type combien parmi vous accepteraient? Inscrivez les nombres dans les cases.

OUI, et je souhaiterais connaître les résultats complets.

OUI, mais je souhaiterais prendre connaissance de certains résultats seulement.

OUI, pour aider la recherche scientifique, mais je ne souhaiterais pas prendre connaissance des résultats.

NON, car je désapprouve les tests génétiques et je refuserais de participer à ce projet.