Parliamentary **Assembly**
Assemblée parlementaire

Parliamentary Assembly
Assemblée parlementaire
COUNCIL OF EUROPE CONSEIL DE L'EUROPE

Doc. 11440
23 octobre 2007

Projet de Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales

Demande d'avis du Comité des Ministres

F – 67075 Strasbourg Cedex, e-mail: assembly@coe.int
tel : + 33 3 88 41 2000, fax + 33 3 88 41 2776

Doc. 11440

Lettre de Mme Sladjana Prica, Présidente des Délégués des Ministres, à M. René van der Linden, Président de l'Assemblée parlementaire

TRADUCTION

Strasbourg, le 27 septembre 2007

Monsieur le Président,

Lors de la 1005e réunion des Délégués des Ministres (le 26 septembre 2007, point 10.2), le Comité des Ministres a décidé d'inviter l'Assemblée parlementaire à donner un avis sur le projet de protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales, tel qu'il figure dans le document CM(2007)128, dont je joins une copie ainsi que de son rapport explicatif.

Un avis rendu par l'Assemblée pour janvier 2008 contribuerait de manière significative à la finalisation rapide par le Comité des Ministres de ce texte important.

Je vous prie d'agréer, Monsieur le Président, l'expression de mes sentiments distingués

Sladjana Prica
Présidente des Délégués des Ministres

M. René van der Linden
Président de l'Assemblée parlementaire
du Conseil de l'Europe
Strasbourg

Projet de Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales
– Demande d'avis à l'Assemblée parlementaire

Introduction[1]

Le Comité directeur pour la Bioéthique (CDBI) a tenu sa 32e réunion à Strasbourg du 4 au 8 juin 2007.

Le CDBI a approuvé à l'unanimité des voix exprimées et une abstention, le projet de Projet de Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales. Le vote est accompagné d'une explication de vote de la Délégation du Danemark.

Le CDBI est convenu de soumettre le Projet de Protocole au Comité des Ministres pour adoption, accompagné de son Rapport explicatif dont le Comité des Ministres est invité à prendre note (document CM(2007)128 Addendum).

Projet de Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales

Les Etats membres du Conseil de l'Europe, les autres Etats et la Communauté européenne, signataires du présent Protocole additionnel à la Convention pour la protection des Droits de l'Homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine (ci-après dénommée «la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine», STE n°164),

Considérant que le but du Conseil de l'Europe est de réaliser une union plus étroite entre ses membres et que l'un des moyens d'atteindre ce but est la sauvegarde et le développement des droits de l'homme et des libertés fondamentales;

Considérant que la finalité de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, telle que définie à l'article 1er, est de protéger l'être humain dans sa dignité et son identité, et de garantir à toute personne, sans discrimination, le respect de son intégrité et de ses autres droits et libertés fondamentales à l'égard des applications de la biologie et de la médecine;

Gardant à l'esprit la Convention pour la protection des personnes à l'égard du traitement automatisé des données à caractère personnel (STE n°108) du 2 8 janvier 1981;

Gardant à l'esprit les travaux menés par d'autres organisations intergouvernementales, en particulier la Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme, faite sienne par l'Assemblée générale des Nations Unies le 9 décembre 1998;

Rappelant que le génome humain est commun à tous les êtres humains, créant ainsi un lien mutuel entre eux, tout en contribuant, par de faibles variations, à la singularité de chaque être humain ;

Soulignant le lien particulier existant entre les membres d'une même famille;

Considérant que le développement des sciences médicales peut contribuer à sauver des vies et à améliorer la qualité de la vie;

Reconnaissant les bénéfices procurés dans le domaine de la santé par la génétique, en particulier par les tests génétiques;

[1] Extrait du document CM(2007)128 du Comité des Ministres.

Considérant que les services offerts en matière de génétique dans le domaine de la santé font partie intégrante des services de santé offerts à la population et rappelant l'importance, compte tenu des besoins de santé et des ressources disponibles, de la prise de mesures appropriées en vue d'assurer un accès équitable à des services offerts en matière de génétique qui soient de qualité appropriée;

Conscients par ailleurs du caractère préoccupant d'éventuelles utilisations abusives des tests génétiques, en particulier des informations résultant de ces tests;

Réaffirmant le principe fondamental du respect de la dignité humaine et l'interdiction de toute discrimination, fondée notamment sur des caractéristiques génétiques;

Prenant en considération les normes professionnelles nationales et internationales dans le domaine des services offerts en matière de génétique, ainsi que les travaux antérieurs du Comité des Ministres et de l'Assemblée parlementaire du Conseil de l'Europe dans ce domaine;

Résolus à prendre, concernant les tests génétiques à des fins médicales, les mesures propres à garantir la dignité de l'être humain et les droits et libertés fondamentaux de la personne,

Sont convenus de ce qui suit:

Chapitre I – Objet et champ d'application

Article 1 – Objet et finalité

Les Parties au présent Protocole protègent l'être humain dans sa dignité et son identité et garantissent à toute personne, sans discrimination, le respect de son intégrité et de ses autres droits et libertés fondamentales à l'égard des tests auxquels le présent Protocole s'applique en conformité avec l'article 2.

Article 2 – Champ d'application

1. Le présent Protocole s'applique aux tests, effectués à des fins médicales, impliquant l'analyse d'un échantillon biologique d'origine humaine et visant spécifiquement à mettre en évidence des caractéristiques génétiques d'une personne soit héritées, soit acquises à un stade précoce du développement prénatal (ci-après désignés par «tests génétiques»).

2. Ce Protocole ne s'applique pas:

   a. aux tests génétiques effectués sur l'embryon ou le fœtus humains;
   b. aux tests génétiques effectués à des fins de recherche.

3. Au sens du paragraphe 1, on entend par:

   a. «analyse»:

      i. l'analyse des chromosomes,
      ii. l'analyse de l'ADN ou de l'ARN,
      iii. l'analyse de tout autre élément permettant d'obtenir des informations équivalentes à celles obtenues par les méthodes mentionnées aux alinéas a.i et a.ii;

   b. «échantillon biologique»:

      i. du matériel biologique prélevé aux fins du test concerné;
      ii. du matériel biologique prélevé précédemment à d'autres fins.

Chapitre II – Dispositions générales

Article 3 – Primauté de l'être humain

L'intérêt et le bien de l'être humain concerné par les tests génétiques visés par le présent Protocole doivent prévaloir sur le seul intérêt de la société ou de la science.

Article 4 – Non-discrimination et non-stigmatisation

1. Toute forme de discrimination à l'encontre d'une personne, en tant qu'individu ou en tant que membre d'un groupe, en raison de son patrimoine génétique, est interdite.

2. Des mesures appropriées sont prises en vue de prévenir la stigmatisation de personnes ou de groupes en relation avec des caractéristiques génétiques.

Chapitre III – Services offerts en matière de génétique

Article 5 – Qualité des services offerts en matière de génétique

Les Parties prennent les mesures nécessaires en vue de s'assurer que les services offerts en matière de génétique sont de qualité appropriée. Elles veillent en particulier:

a. à ce que les tests génétiques répondent aux critères généralement reconnus de validité scientifique et de validité clinique;

b. à ce qu'un programme d'assurance de qualité soit mis en œuvre dans chaque laboratoire, et que les laboratoires fassent l'objet d'évaluations régulières;

c. à ce que les personnes intervenant dans les services offerts en matière de génétique aient une qualification appropriée leur permettant de remplir leur rôle conformément aux normes et obligations professionnelles.

Article 6 – Utilité clinique

L'utilité clinique d'un test génétique doit être un critère essentiel dans la décision de proposer un test génétique à une personne ou à un groupe de personnes.

Article 7 – Suivi individualisé

1. Il ne peut être procédé à un test génétique à des fins médicales que si celui-ci s'inscrit dans le cadre d'un suivi médical individualisé.

2. Des exceptions à la règle générale figurant au paragraphe 1 peuvent être autorisées par une Partie, sous réserve que des mesures appropriées, compte tenu des conditions de mise en œuvre du test, soient prévues pour donner effet aux autres dispositions du présent Protocole.

Toutefois, les tests génétiques ayant des implications importantes pour la santé des personnes concernées ou celle des membres de leur famille, ou ayant des implications importantes pour des choix en matière de procréation, ne peuvent faire l'objet d'une telle exception.

Chapitre IV – Information, conseil génétique et consentement

Article 8 – Information et conseil génétique

1. Lorsqu'un test génétique est envisagé, la personne concernée doit bénéficier au préalable d'une information appropriée portant notamment sur les buts et la nature du test, ainsi que sur les implications de ses résultats.

2. Pour les tests génétiques prédictifs visés à l'article 12 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, la personne concernée doit également disposer d'un conseil génétique approprié.

Les tests visés sont:

- les tests prédictifs de maladies monogéniques,
- les tests permettant de détecter une prédisposition génétique ou une susceptibilité génétique à une maladie,
- les tests permettant d'identifier le sujet comme porteur sain d'un gène responsable d'une maladie.

La forme et l'étendue de ce conseil génétique devront être définies en fonction des implications des résultats du test et de leur signification particulière pour la personne concernée ou les membres de sa famille, y compris des implications éventuelles pour des choix en matière de procréation.

Le conseil génétique est délivré de façon non directive.

Article 9 – Consentement

1. Un test génétique ne peut être effectué qu'après que la personne concernée y a donné son consentement libre et éclairé.

Le consentement aux tests visés à l'article 8, paragraphe 2, doit être consigné par écrit.

2. La personne concernée peut, à tout moment, retirer librement son consentement.

Chapitre V – Personnes n'ayant pas la capacité de consentir

Article 10 – Protection des personnes n'ayant pas la capacité de consentir

Sous réserve de l'article 13 du présent Protocole, un test génétique ne peut être effectué sur une personne n'ayant pas la capacité de consentir que pour son bénéfice direct.

Lorsque, selon la loi, un mineur n'a pas la capacité de consentir, un test génétique sur cette personne doit être différé jusqu'à ce qu'elle ait atteint une telle capacité, à moins qu'un tel report ne soit de nature à nuire à sa santé ou à son équilibre.

Article 11 – Information préalable à l'autorisation, conseil génétique et accompagnement

1. Lorsqu'un test génétique est envisagé sur une personne n'ayant pas la capacité de consentir, la personne, l'autorité ou l'instance dont l'autorisation est requise doit bénéficier au préalable d'une information appropriée portant notamment sur les buts et la nature du test, ainsi que sur les implications de ses résultats.

Une information préalable appropriée est également fournie à la personne n'ayant pas la capacité de consentir sur laquelle le test est envisagé, dans la mesure où ses capacités de compréhension le permettent.

Une personne qualifiée doit être disponible pour répondre aux éventuelles questions de la personne, l'autorité ou instance dont l'autorisation est requise et, le cas échéant, de la personne sur laquelle le test est envisagé.

2. Les dispositions de l'article 8, paragraphe 2, s'appliquent dans le cas des personnes n'ayant pas la capacité de consentir, dans la mesure où leurs capacités de compréhension le permettent.

Le cas échéant, la personne dont l'autorisation est requise doit disposer d'un accompagnement approprié.

Article 12 – Autorisation

1. Lorsque, selon la loi, un mineur n'a pas la capacité de consentir à un test génétique, celui-ci ne peut être effectué sans l'autorisation de son représentant, d'une autorité ou d'une personne ou instance désignée par la loi.

L'avis du mineur est pris en considération comme un facteur de plus en plus déterminant, en fonction de son âge et de son degré de maturité.

2. Lorsque, selon la loi, un majeur n'a pas, en raison d'un handicap mental, d'une maladie ou pour un motif similaire, la capacité de consentir à un test génétique, celui-ci ne peut être effectué sans l'autorisation de son représentant, d'une autorité ou d'une personne ou instance désignée par la loi.

Les souhaits précédemment exprimés au sujet d'un test génétique par un majeur alors qu'il avait la capacité de consentir seront pris en compte.

La personne concernée doit, en fonction de ses capacités de compréhension, être associée à la procédure d'autorisation.

3. Une autorisation en vue de réaliser des tests visés à l'article 8, paragraphe 2, doit être consignée par écrit.

4. L'autorisation visée aux paragraphes 1 et 2 ci-dessus peut, à tout moment, être retirée dans l'intérêt de la personne concernée.

Chapitre VI – Tests pour le bénéfice de membres de la famille

Article 13 – Tests sur des personnes n'ayant pas la capacité de consentir

A titre exceptionnel et par dérogation aux dispositions du paragraphe 1 de l'article 6 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine et de l'article 10 du présent Protocole, la loi peut permettre qu'un test soit effectué sur une personne n'ayant pas la capacité de consentir, au bénéfice de membres de sa famille, si les conditions suivantes sont réunies:

a. le test a pour but de permettre au(x) membre(s) de la famille concerné(s) de retirer un bénéfice préventif, diagnostique ou thérapeutique qui, de manière indépendante, a été évalué comme important pour leur santé, ou d'effectuer un choix éclairé en matière de procréation;

b. le bénéfice recherché ne peut être obtenu sans la réalisation de ce test;

c. les risques et les contraintes résultant de l'intervention sont minimaux pour la personne qui se soumet au test;

d. le bénéfice attendu a été évalué de manière indépendante comme étant significativement supérieur aux risques pour la vie privée pouvant être liés à la collecte, l'utilisation ou la communication des résultats du test;

e. l'autorisation du représentant de la personne n'ayant pas la capacité de consentir, d'une autorité ou d'une personne ou instance désignée par la loi a été donnée;

f. la personne n'ayant pas la capacité de consentir est, en fonction de ses capacités de compréhension et de son degré de maturité, associée à la procédure d'autorisation. Si cette personne y oppose un refus, le test ne doit pas être effectué.

Article 14 – Tests sur du matériel biologique lorsqu'il n'est pas possible de contacter la personne concernée

Lorsqu'il n'est pas possible, au moyen d'efforts raisonnables, de joindre une personne en vue de la réalisation, sur son matériel biologique préalablement prélevé à d'autres fins, d'un test génétique au bénéfice de membre(s) de sa famille, la loi peut, dans le respect du principe de proportionnalité, autoriser la réalisation de ce test à condition que le bénéfice recherché ne puisse être obtenu par d'autres moyens et que le test ne puisse être différé.

Des dispositions doivent être prises, en accord avec l'article 22 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, pour les cas où la personne concernée s'est expressément opposée à un tel test.

Article 15 – Tests concernant des personnes décédées

Un test génétique pour le bénéfice d'autres membres de la famille ne peut être entrepris sur des échantillons biologiques:

– soit prélevés sur le corps d'une personne décédée,
– soit prélevés de son vivant sur une personne décédée depuis lors,
que si le consentement ou l'autorisation requis(e) par la loi a été obtenu(e).

Chapitre VII – Vie privée et droit à l'information

Article 16 – Respect de la vie privée et droit à l'information

1. Toute personne a droit au respect de sa vie privée, et notamment à la protection des données à caractère personnel la concernant obtenues grâce à un test génétique.

2. Toute personne faisant l'objet d'un test génétique a le droit de connaître toute information recueillie sur sa santé au moyen de ce test.

Les conclusions tirées du test doivent être accessibles à la personne concernée sous une forme compréhensible.

3. La volonté d'une personne de ne pas être informée doit être respectée.

4. A titre exceptionnel, la loi peut prévoir, dans l'intérêt de la personne concernée, des restrictions à l'exercice des droits mentionnés aux paragraphes 2 et 3 ci-dessus.

Article 17 – Echantillons biologiques

Les échantillons biologiques mentionnés à l'article 2 ne peuvent être utilisés et conservés que dans des conditions propres à garantir leur sécurité et la confidentialité des informations pouvant être obtenues.

Article 18 – Informations pertinentes pour les membres de la famille

Lorsque les résultats d'un test génétique réalisé sur une personne peuvent être pertinents pour la santé d'autres membres de sa famille, la personne ayant fait l'objet du test doit en être informée.

Chapitre VIII – Programmes de dépistage génétique à des fins médicales

Article 19 – Programmes de dépistage génétique à des fins médicales

Avant sa mise en œuvre, un programme de dépistage à des fins médicales impliquant le recours à des tests génétiques doit être approuvé par l'instance compétente. Cette approbation ne peut

intervenir qu'après une évaluation indépendante portant sur l'acceptabilité du programme sur le plan éthique et le respect des conditions spécifiques suivantes:

a. le programme est reconnu pour sa pertinence en matière de santé pour l'ensemble de la population ou pour la partie de population concernée;

b. la validité scientifique et l'efficacité du programme ont été établies;

c. des mesures préventives ou de traitement appropriées à l'égard de la maladie ou du trouble qui fait l'objet du dépistage sont disponibles pour les personnes concernées;

d. des mesures appropriées sont prévues pour garantir un accès équitable au programme;

e. le programme prévoit des mesures pour informer de manière adéquate la population ou la partie de la population concernée de l'existence, de la finalité du programme de dépistage et des moyens d'y accéder, ainsi que du caractère volontaire de la participation à ce programme.

Chapitre IX – Information du public

Article 20 – Information du public

Les Parties prennent des mesures appropriées pour faciliter l'accès du public à une information objective sur les tests génétiques en général, notamment sur leur nature et les implications potentielles de leurs résultats.

Chapitre X – Relation entre le présent Protocole et d'autres dispositions, et réexamen du Protocole

Article 21 – Relation du présent Protocole avec la Convention

Les Parties considèrent les articles 1 à 20 du présent Protocole comme des articles additionnels à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, et toutes les dispositions de la Convention s'appliquent en conséquence.

Article 22 – Protection plus étendue

Aucune des dispositions du présent Protocole ne sera interprétée comme limitant ou portant atteinte à la faculté pour chaque Partie d'accorder aux personnes concernées par les tests génétiques à des fins médicales une protection plus étendue que celle prévue par le présent Protocole.

Article 23 – Réexamen du Protocole

Afin de tenir compte des évolutions scientifiques, le présent Protocole fera l'objet d'un examen au sein du comité visé à l'article 32 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, dans un délai maximum de cinq ans après l'entrée en vigueur du présent Protocole, et par la suite à des intervalles que le comité pourra déterminer.

Chapitre XI – Dispositions finales

Article 24 – Signature et ratification

Le présent Protocole est ouvert à la signature des signataires de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine. Il sera soumis à ratification, acceptation ou approbation. Un signataire ne peut ratifier, accepter ou approuver le présent Protocole sans avoir antérieurement ou simultanément ratifié, accepté ou approuvé la Convention. Les instruments de ratification, d'acceptation ou d'approbation seront déposés près le Secrétaire Général du Conseil de l'Europe.

Article 25 – Entrée en vigueur

1. Le présent Protocole entrera en vigueur le premier jour du mois qui suit l'expiration d'une période de trois mois après la date à laquelle cinq Etats, incluant au moins quatre Etats membres du Conseil de l'Europe, auront exprimé leur consentement à être liés par le Protocole, conformément aux dispositions de l'article 24.

2. Pour tout signataire qui exprimera ultérieurement son consentement à être lié par le Protocole, celui-ci entrera en vigueur le premier jour du mois qui suit l'expiration d'une période de trois mois après la date du dépôt de l'instrument de ratification, d'acceptation ou d'approbation.

Article 26 – Adhésion

1. Après l'entrée en vigueur du présent Protocole, tout Etat qui a adhéré à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine pourra adhérer également au présent Protocole.

2. L'adhésion s'effectuera par le dépôt, près le Secrétaire Général du Conseil de l'Europe, d'un instrument d'adhésion qui prendra effet le premier jour du mois qui suit l'expiration d'une période de trois mois après la date de son dépôt.

Article 27 – Dénonciation

1. Toute Partie peut, à tout moment, dénoncer le présent Protocole, en adressant une notification au Secrétaire Général du Conseil de l'Europe.

2. La dénonciation prendra effet le premier jour du mois qui suit l'expiration d'une période de trois mois après la date de réception de la notification par le Secrétaire Général.

Article 28 – Notification

Le Secrétaire Général du Conseil de l'Europe notifiera aux Etats membres du Conseil de l'Europe, à la Communauté européenne, à tout signataire, à toute Partie et à tout autre Etat qui a été invité à adhérer à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine:

a. toute signature;

b. le dépôt de tout instrument de ratification, d'acceptation, d'approbation ou d'adhésion;

c. toute date d'entrée en vigueur du présent Protocole, conformément à ses articles 25 et 26;

d. tout autre acte, notification ou communication ayant trait au présent Protocole.

En foi de quoi, les soussignés, dûment autorisés à cet effet, ont signé le présent Protocole.

Fait à Strasbourg, le ……, en français et en anglais, les deux textes faisant également foi, en un seul exemplaire qui sera déposé dans les archives du Conseil de l'Europe. Le Secrétaire Général du Conseil de l'Europe en communiquera copie certifiée conforme à chacun des Etats membres du Conseil de l'Europe, aux Etats non membres qui ont participé à l'élaboration du présent Protocole, à tout Etat invité à adhérer à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine et à la Communauté européenne.

Projet de Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales - Rapport explicatif (CM(2007)128 addendum)

I. Le présent Rapport explicatif du Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales a été établi sous la responsabilité du Secrétariat Général du Conseil de l'Europe.

II. Le Rapport explicatif n'est pas un instrument d'interprétation authentique du Protocole. Il couvre cependant l'essentiel des travaux préparatoires, et fournit des éléments permettant d'éclairer l'objet et la finalité du Protocole et de mieux appréhender la portée de ses dispositions.

Introduction

1. Les recherches en biologie et en médecine ont permis des avancées remarquables dans le domaine de la santé humaine. A cet égard, la génétique est une des sciences qui suscite le plus d'espoir. Les connaissances sur le génome humain sont déjà à l'origine de progrès considérables avec notamment la mise au point de tests impliquant des analyses permettant d'identifier des caractéristiques génétiques responsables d'une maladie (maladies monogéniques) ou impliquées dans son développement (maladies multifactorielles dont le développement est également dépendant d'autres facteurs). Ces tests permettent de formuler ou confirmer un diagnostic chez des personnes présentant déjà des symptômes. Mais ils permettent également de détecter des mutations génétiques pouvant être à l'origine d'une maladie qui ne se développera que plus tard, ou déterminer une prédisposition à une maladie avant que celle-ci ne se manifeste.

2. La détection précoce de caractéristiques génétiques grâce aux tests peut être très bénéfique pour la santé, dès lors qu'elle permet de mettre en place un traitement préventif ou de diminuer les risques par la modification du comportement, du mode ou du cadre de vie de la personne concernée. Toutefois, pour la plupart des maladies déterminées génétiquement, de telles possibilités restent encore très limitées. Par ailleurs, les résultats des analyses génétiques sont souvent complexes et leurs implications, dans la plupart des cas, difficiles à bien comprendre pour les personnes concernées.

3. Enfin, si les tests génétiques sont amenés à devenir de plus en plus partie intégrante de la pratique médicale, on observe également le développement d'une offre commerciale directe de tests génétiques en dehors de tout système de santé.

4. Le présent Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif aux tests génétiques à des fins médicales développe les principes contenus dans la Convention, dans le but d'assurer la protection des personnes dans le domaine particulier des tests génétiques effectués à des fins médicales.

5. L'objet du Protocole est de définir et sauvegarder les droits fondamentaux des personnes concernées par les tests génétiques effectués à des fins médicales.

Elaboration du Protocole

6. En 1991, dans sa Recommandation 1160, l'Assemblée Parlementaire du Conseil de l'Europe recommandait au Comité des Ministres « d'envisager une convention cadre contenant un texte principal avec des principes généraux et des protocoles additionnels sur des aspects spécifiques ».

7. La Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine a été adoptée par le Comité des Ministres le 19 novembre 1996. La même année, le Comité des Ministres chargeait le Comité directeur pour la bioéthique (CDBI) « d'élaborer un Protocole à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine portant sur les problèmes liés à la génétique… » et l'invitait « …à entamer ses travaux le plus rapidement possible, prenant également en considération les questions relatives à l'utilisation et à la protection des résultats des tests génétiques prédictifs à des fins autres que médicales ou de recherche médicale. »

8. Lors de sa 12e réunion (17-19 juin 1997), le CDBI désigna le Dr Stefan WINTER (Allemagne) comme Président du Groupe de travail sur la génétique humaine (CDBI-CO-GT4) et décida de la tenue d'une première réunion exploratoire du 12 au 14 novembre 1997. Outre le Dr WINTER, furent également désignées pour participer à cette réunion le Dr Elaine GADD (Royaume-Uni), Mme Ruth REUSSER (Suisse) et Mme Lena JONSSON (Suède). Un atelier sur « les aspects médicaux, éthiques et sociaux des nouveaux développements et perspectives dans le domaine de la génétique humaine » fut ensuite organisé du 21 au 22 avril 1998 à Louvain (Belgique), ainsi qu'une audition d'organisations européennes de patients, le 8 juin 1998 à Strasbourg. S'appuyant notamment sur les conclusions de ces différentes réunions pour démarrer ses travaux, le Groupe de travail[2] tint sa première réunion en septembre 1998.

9. Au moment où ces travaux étaient entrepris, le CDBI travaillait également à la finalisation du Protocole Additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif à la transplantation d'organes et de tissus d'origine humaine (ouvert à la signature le 24 janvier 2002) et du Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif à la recherche biomédicale (ouvert à la signature le 25 janvier 2005).

10. En février 2003, un document de travail présentant le résultat des réflexions menées jusqu'à présent par le Groupe de travail sur la génétique humaine (CDBI-CO-GT4) sur les applications de la génétique à des fins de santé en vue de l'élaboration du Protocole additionnel, fut rendu public à des fins de consultation, sous la responsabilité du Groupe de travail (CDBI-CO-GT4).

11. En décembre 2003, le CDBI revit le mandat du CDBI-CO-GT4 et sa composition[3], tenant compte de la nécessité de disposer d'expertises différentes au sein du Groupe de travail pour l'élaboration des dispositions relatives au domaine de l'emploi et des assurances.

12. Lors de sa 27e réunion (18-22 octobre 2004), le CDBI convenait de centrer le Protocole sur les tests génétiques, considérant que la thérapie génique relevait essentiellement de la recherche et que la valeur ajoutée des dispositions pouvant être insérées dans le Protocole restait extrêmement limitée. A cette même réunion, le CDBI convint d'exclure du champ d'application du Protocole les tests génétiques effectués dans un but d'identification. Une décision similaire fut également prise concernant la recherche, déjà couverte d'une façon générale par le Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine relatif à la recherche biomédicale, adopté par le Comité des Ministres le 30 juin 2004.

13. Lors de sa 29e réunion (17–21 octobre 2005), au vu de l'importance des questions éthiques soulevées par les tests génétiques prénataux, mais également leur spécificité et leur complexité, le CDBI confirma sa décision prise en 2001 d'exclure les tests génétiques sur l'embryon et le fœtus humains du champ d'application du Protocole et envisagea une réflexion indépendante sur ces tests.

14. Le CDBI décida, lors de sa 30e réunion (2–5 mai 2006) de scinder le Protocole et de traiter dans des instruments distincts les tests génétiques à des fins médicales et ceux effectués à des fins d'emploi et d'assurance.

15. Le Protocole a été approuvé par le CDBI lors de sa 32e réunion (4 – 8 juin 2007) sous la Présidence du Professeur Elmar DOPPELFELD (Allemagne). L'Assemblée parlementaire a donné son avis sur le Protocole …

---

[2] Composition du Groupe de travail sur la génétique humaine (CDBI-CO-GT4) : Dr Stefan WINTER (Allemagne), Président ; Dr Elaine GADD (Royaume-Uni), Vice-Présidente ; M. André ALBERT (France) ; Prof. Adriano BOMPIANI (Italie) ; Prof. Jan Helge SOLBAKK (Norvège) ; Prof. Tadeusz MAZURCZAC (Pologne) ; Prof Vladimir IVANOV (Fédération de Russie) ; Mme Lena JONSSON (Suède).

[3] Composition du Groupe de travail sur la génétique humaine (CDBI-CO-GT4) (telle que modifiée en octobre 2003) : groupe noyau : Mrs Ruth REUSSER (Suisse), Présidente; M. André ALBERT (France) ; M. Ludger HONNEFELDER (Allemagne); experts dans le domaine de l'emploi : Dr Karel VAN DAMME (Belgique) ; Dr Helena KÄÄRIÄINEN (Finlande); Prof. Alexander McCALL SMITH (Royaume-Uni)

Titre

16. Le titre décrit cet instrument comme « Protocole additionnel à la Convention pour la protection des Droits de l'Homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine (Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine), relatif aux tests génétiques à des fins médicales ».

Préambule

17. La protection et les garanties dans les domaines de la biologie et de la médecine, y compris la génétique humaine, sont offertes par la Convention pour la protection des Droits de l'Homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine (la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine), ci-après désignée "la Convention".

18. Après le Protocole portant interdiction du clonage d'êtres humains, celui relatif à la transplantation d'organes et de tissus d'origine humaine, et celui relatif à la recherche biomédicale, le présent Protocole additionnel relatif aux tests génétiques à des fins médicales vient apporter de nouveaux compléments aux dispositions de la Convention. Les Protocoles doivent traiter des questions éthiques et juridiques soulevées par les progrès scientifiques actuels ou futurs en approfondissant, dans des domaines spécifiques tels que les tests génétiques, les principes énoncés dans la Convention.

19. Le préambule de ce Protocole réaffirme les buts du Conseil de l'Europe et de la Convention. Il fait référence à la Convention pour la protection des personnes à l'égard du traitement automatisé des données à caractère personnel du 28 janvier 1981. Il rappelle également les travaux menés par d'autres organisations intergouvernementales, et notamment la Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme, faite sienne par l'Assemblée générale des Nations Unies le 9 décembre 1998.

20. Il rappelle le lien particulier existant entre les membres d'une même famille, en raison des caractéristiques génétiques qu'ils partagent.

21. Il souligne le rôle du développement des sciences biomédicales dans la réduction de la morbidité et de la mortalité et l'amélioration de la qualité de la vie et constate le bénéfice potentiel de la génétique dans le domaine de la santé. Mais il reconnaît également les préoccupations suscitées par les éventuelles utilisations abusives des informations résultant des tests génétiques.

22. Par ailleurs, il prend dûment en considération les travaux antérieurs du Comité des Ministres et de l'Assemblée parlementaire concernant les services offerts en matière de génétique, dont il a été tenu compte dans l'élaboration de ce Protocole additionnel.

23. Le préambule affirme l'engagement des Parties à prendre, dans le domaine de des tests génétiques à des fins médicales, toutes les mesures propres à garantir la dignité de l'être humain et les libertés et droits fondamentaux de la personne. Il met en lumière certains des principes fondamentaux à la base de cet engagement :

- l'interdiction de toute discrimination, notamment fondée sur des caractéristiques génétiques ;

- l'accès équitable à des services offerts en matière de génétique qui soient de qualité appropriée.

CHAPITRE I
Objet et champ d'application

Article 1 - Objet et finalité

24. Cet article reprend les termes de l'article 1 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine. Il précise que le Protocole a pour objet de protéger l'être humain dans sa dignité et son identité, et de garantir à toute personne, sans discrimination, le respect de son intégrité et de ses autres droits et libertés fondamentales à l'égard des tests génétiques visés au présent Protocole.

Article 2 - Champ d'application

25. Cet article précise le champ d'application du Protocole et définit les principaux termes utilisés.

26. Le paragraphe 1 précise que le Protocole s'applique aux tests, effectués à des fins médicales, qui impliquent l'analyse d'un échantillon biologique d'origine humaine et qui visent spécifiquement à mettre en évidence des caractéristiques génétiques d'une personne héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal.

27. Ne sont donc pas couverts par le Protocole les tests génétiques effectués à des fins d'identification, tels que ceux effectués dans le cadre d'une expertise médico-légale ou encore en vue d'une recherche de filiation, sauf si cette recherche est réalisée à des fins médicales.

28. En outre, l'exigence que le test implique l'analyse d'un échantillon biologique exclut, en tant que telle, l'obtention d'informations génétiques à travers l'histoire familiale.

29. La notion de « test génétique » s'appuie ici sur deux éléments relatifs d'une part à la méthode utilisée et d'autre part à l'objectif du test. Elle doit être entendue comme une procédure incluant, le cas échéant, le prélèvement de matériel biologique d'origine humaine, de même que l'analyse des informations à caractère personnel obtenues par ces tests. Cette procédure vise spécifiquement à mettre en évidence les caractéristiques génétiques d'une personne héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal. Ces caractéristiques génétiques couvrent celles déjà présentes dans les gamètes des parents et donc transmises par ces derniers, ainsi que celles apparues dans le tout premier stade du développement prénatal qui précède la différenciation de la lignée germinale. Il est parfois fait référence à l'ensemble des caractéristiques génétiques d'une personne héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal sous l'expression globale de « caractéristiques génétiques transmissibles à la descendance ». Ne sont donc pas visées ici les modifications génétiques acquises par certaines cellules somatiques au cours de la vie et dues par exemple à des facteurs extérieurs dans l'environnement.

30. Le Protocole couvre tout test génétique effectué à des fins médicales sur une personne vivante, ou sur une personne décédée (dans l'intérêt de membres de sa famille), ou sur du matériel biologique d'origine humaine. Cela inclut les tests diagnostiques, les tests prédictifs, ou ceux permettant d'identifier des porteurs sains, ainsi que les tests pharmacogénétiques. Les tests génétiques proposés dans le cadre d'un programme de dépistage génétique entrent également dans le champ d'application du Protocole.

31. Le Protocole exclut de son champ d'application les tests génétiques effectués sur l'embryon et le fœtus humains. Ne sont donc pas couverts les tests génétiques préimplantatoires (DPI) et prénataux (DPN), y compris les tests portant sur les globules polaires (petite cellule haploïde contenant un seul jeu de chromosomes - émise par l'ovocyte au cours de la méiose - processus par lequel les cellules reproductrices se divisent pour produire des gamètes), de même que les tests pouvant être effectués sur des composants d'origine embryonnaire ou fœtale (tels que de l'ADN ou des cellules) présents dans le sang maternel et visant à obtenir des informations concernant le fœtus ou l'embryon.

32. Les tests génétiques effectués à des fins de recherche sont également exclus du champ d'application du Protocole. Toutefois, il est rappelé que l'article 12 de la Convention s'applique également aux tests prédictifs effectués à des fins de recherche médicale, exigeant qu'il ne soit procédé à de tels tests que sous réserve d'un conseil génétique approprié.

33. Il convient de noter que certains tests génétiques, même à un stade expérimental, peuvent révéler des informations à caractère personnel pertinentes pour la santé de la personne concernée.

Le Protocole additionnel à la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, relatif à la recherche biomédicale prévoit, dans son article 13 paragraphe 2.v. sur l'information à fournir aux personnes participant à une recherche, l'obligation de fournir à ces personnes une information spécifique sur les dispositions prises pour rendre accessible notamment « l'information découlant de la recherche qui serait pertinente pour le participant. » Par ailleurs, l'Annexe à ce même Protocole prévoit, dans son paragraphe xv, qu'une information soit fournie au comité d'éthique sur « les dispositions prévues concernant l'information susceptible d'être recueillie et pouvant être pertinente pour la santé présente ou future des personnes susceptibles de participer à la recherche et celle des membres de leur famille. » Ceci s'applique très précisément aux tests génétiques. Comme le précise dans son commentaire sous cette disposition le Rapport Explicatif (paragraphe 57), « … Un conseil ou une autre aide médicale appropriée pouvant être nécessaires pour expliquer la nature des résultats et les options possibles pour le participant,… ». Ainsi donc, il est de bonne pratique que cette information soit délivrée et, le cas échéant, un conseil génétique proposé, selon les principes décrits au Chapitre IV du présent Protocole.

34. Les analyses sur les échantillons biologiques sont le plus souvent soit des analyses portant sur les chromosomes, soit des analyses concernant l'ADN ou l'ARN. Toutefois, sont également considérés comme entrant dans le champ d'application du Protocole, les tests impliquant le recours à l'analyse de tout autre élément permettant d'obtenir des informations équivalentes à celles obtenues par les méthodes mentionnées ci-dessus pour la détermination des caractéristiques génétiques héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal.

35. Par « informations équivalentes », on entend des informations ayant un lien direct avec les caractéristiques génétiques recherchées. Les analyses concernées permettent d'obtenir des informations directes sur le patrimoine génétique de la personne sur laquelle le test est effectué. C'est le cas notamment des analyses portant sur les produits d'expression des gènes, telles que des protéines. Les analyses apportant de telles informations sont à distinguer de celles apportant simplement des indications sur des caractéristiques génétiques, sans pouvoir établir un lien direct avec celles-ci. Ces indications ne constituent pas à elles seules une base suffisante pour confirmer ou non la présence d'une modification génétique, mais appellent, le cas échéant, des investigations complémentaires. Cette distinction peut être illustrée, par exemple, avec le cas d'une modification génétique entraînant une hypercholestérolémie où le gène impliqué est le gène MTP (Microsomal Triglyceride Transfer Protein) et son produit d'expression : la protéine MTP. L'action de cette protéine a pour conséquence une modification du niveau de cholestérol dans le sang. Toutefois, l'analyse sanguine du niveau de cholestérol ne donnera qu'une indication sur les caractéristiques génétiques de la personne concernée, la cause de l'hypercholestérolémie pouvant ne pas être liée au gène MTP, mais avoir une autre origine. Cette analyse n'apporte donc pas une « information équivalente » à celle de l'ADN, de l'ARN ou même de la protéine MTP, produit de l'expression du gène MTP. D'une façon générale, ne rentrent pas dans la définition des analyses telles que précisées au paragraphe 3*a*, celles portant sur des éléments qui n'ont pas de lien direct avec les caractéristiques génétiques recherchées.

36. Par « échantillon biologique », on entend du matériel biologique prélevé pour effectuer le test génétique considéré, mais également tout matériel biologique initialement prélevé à une autre fin et sur lequel le test génétique est effectué.

CHAPITRE II
Dispositions générales

Article 3 - Primauté de l'être humain

37. Cet article affirme la primauté de l'être humain concerné par les tests génétiques visés par le Protocole, sur le seul intérêt de la société ou de la science. Priorité est donnée au premier qui, en principe, doit l'emporter sur l'autre lorsqu'ils se trouvent en conflit.

38. L'ensemble du Protocole additionnel, qui a pour objet la protection des droits de l'homme et de la dignité humaine, est inspiré par le principe de la primauté de l'être humain et c'est à la lumière de ce principe qu'il conviendra d'interpréter chacune de ses dispositions.

Article 4 - Non discrimination et non stigmatisation

39. Le paragraphe 1 reprend le libellé de l'article 11 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine. La non-discrimination relève d'un droit individuel énoncé à l'article 14 de la Convention pour la sauvegarde des Droits de l'Homme et des Libertés fondamentales. Selon l'article 14 de cette Convention, la jouissance des droits et des libertés reconnus dans la Convention doit être assurée, sans distinction aucune, fondée notamment sur le sexe, la race, la couleur, la langue, la religion, les opinions politiques ou toutes autres opinions, l'origine nationale ou sociale, l'appartenance à une minorité nationale, la fortune, la naissance ou tout autre situation. Les dispositions de l'article 11 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, reprises au paragraphe 1 de l'article 4 du présent Protocole, ajoute à cette liste le patrimoine génétique d'une personne.

40. La notion de discrimination se rapporte donc à celle d'une différence de traitement de la personne concernée. Cependant, toute différence de traitement ne relève pas nécessairement de la discrimination. En particulier, les mesures positives pouvant être mises en œuvre et visant à rétablir un certain équilibre en faveur de personnes défavorisées en raison de leur patrimoine génétique ne sont pas considérées comme relevant d'une discrimination. Les critères d'appréciation, en accord avec la jurisprudence de la Cour européenne des Droits de l'Homme relative à l'article 14 de la Convention, sont ceux de la pertinence et de la légitimité du but visé et du rapport raisonnable de proportionnalité entre ce but et les moyens employés.

41. L'article exige également, au paragraphe 2, que des mesures appropriées soient prises dans le but de prévenir la stigmatisation de personnes ou de groupes, en relation avec des caractéristiques génétiques.

42. La stigmatisation peut être distinguée de la discrimination en ce qu'elle ne se rapporte pas nécessairement à l'exercice d'un droit individuel. La notion de « stigmatisation » a plutôt à voir avec la façon dont une personne ou un groupe est perçu(e) en fonction, dans le cas présent, de leurs caractéristiques génétiques, que celles-ci soient existantes ou réputées telles. Elle se manifeste en particulier par des paroles ou des actions consistant à attribuer une étiquette négative à une personne ou un groupe de personnes en raison de leurs caractéristiques connues ou supposées.

43. Des campagnes d'information générale sur le génome humain et ses caractéristiques, ainsi que les avancées de la connaissance sur la génétique humaine, aussi bien à l'attention du grand public que dans les programmes d'éducation et de formation, font partie des mesures pouvant être envisagées pour prévenir la stigmatisation. Les Parties devraient encourager de telles initiatives.

44. Une information plus ciblée et plus spécifique peut également être développée par les instances compétentes concernées dans le cadre de la mise en place d'un programme de dépistage ; des problèmes de stigmatisation peuvent en effet intervenir à l'égard des participants à un tel programme de dépistage, voire même des autres membres de la population ou du sous groupe de population auxquels le dépistage est proposé. Un tel programme de dépistage vise à détecter ou exclure, grâce à un test génétique, la présence de certaines caractéristiques génétiques liées à une maladie. La perception de la maladie concernée et l'interprétation pouvant être faite de l'objectif du dépistage peuvent être source de stigmatisation à l'égard des personnes concernées. Une attention particulière devrait donc être portée à l'information et la communication concernant de tels programmes afin de limiter les risques de stigmatisation de ces personnes.

CHAPITRE III
Services offerts en matière de génétique

Article 5 - Qualité des services offerts en matière de génétique

45. Le présent article définit un objectif et impose aux Etats l'obligation de prendre des mesures afin d'y parvenir. L'objectif est d'assurer une qualité appropriée des services offerts en matière de génétique. Le but de ces services, qu'ils soient publics ou privés, est de répondre aux besoins des individus et des familles souhaitant savoir s'ils présentent un risque de développement ou de transmission d'une maladie ou d'un trouble ayant une composante génétique, ou qui sont confrontés à une telle maladie ou trouble. Ceci inclut, en particulier, le fait de fournir des informations et, le cas échéant, un conseil génétique, d'effectuer les tests génétiques et d'interpréter leurs résultats, d'assurer la prise en charge des personnes concernées et de leur famille, notamment en matière de prévention, ainsi que la formation des personnes intervenant dans les services offerts en matière de génétique.

46. Le présent article définit des exigences spécifiques à trois niveaux différents : celui des tests génétiques, celui des laboratoires et celui des personnes intervenant dans les services offerts en matière de génétique.

47. Le paragraphe *a* exige que les Parties prennent des mesures afin de garantir que les tests génétiques répondent aux critères généralement reconnus de validité scientifique et de validité clinique.

48. La notion de « validité scientifique », appelée également « validité analytique », doit être entendue comme se rapportant à la façon dont le test mesure la caractéristique qu'il vise à mettre en évidence. Elle inclut notamment la capacité du test à donner un résultat positif si la caractéristique génétique est présente (sensibilité analytique), ainsi que la capacité du test à donner un résultat négatif si celle-ci est absente (spécificité analytique).

49. La notion de « validité clinique » d'un test doit être entendue comme correspondant à une mesure de la précision avec laquelle un test identifie une affection clinique ou une prédisposition à une affection clinique. Elle est définie en termes de spécificité, de sensibilité et de valeur prédictive sur le plan clinique.

50. Par « critères généralement reconnus », on entend ceux faisant l'objet d'une large reconnaissance internationale.

51. Selon cette disposition, il est de la responsabilité de l'Etat de s'assurer de l'existence d'un système (par exemple un système d'approbation) garantissant la fiabilité d'un test génétique concernant une maladie déterminée; c'est-à-dire la précision et le caractère reproductible de ses résultats relatifs à la détermination de caractéristiques génétiques particulières en rapport avec cette maladie.

52. Le « programme d'assurance de qualité » auquel il est fait référence au paragraphe *b* concerne les contrôles généraux de qualité des procédures de laboratoire plutôt que de tests génétiques spécifiques. Cette exigence s'applique également aux procédures entreprises dans le cadre des programmes de dépistage. Un système d'accréditation constitue, par exemple, une mesure généralement efficace pour répondre aux exigences d'assurance qualité, notamment pour les laboratoires réalisant des analyses cytogénétiques ou de génétique moléculaire complexes. Par accréditation, on entend une procédure établissant de façon formelle la compétence du laboratoire pour la réalisation des tests génétiques.

53. Des évaluations des laboratoires, menées de préférence par une structure extérieure, doivent être effectuées régulièrement. Elles visent à s'assurer notamment du respect des règles établies, en particulier en matière de confidentialité des données et de sécurité des échantillons biologiques, ainsi que de la qualité des procédures et des compétences spécifiques scientifiques et techniques du personnel impliqué.

54. Dans ce contexte, il peut être utile de se reporter aux lignes directrices élaborées dans ce domaine par des instances intergouvernementales.

55. Au paragraphe *c*, la référence aux « personnes intervenant dans les services offerts en matière de génétique » inclut des médecins, des infirmières et d'autres professionnels de santé, de même que du personnel non médical, tel que des biologistes et des techniciens travaillant dans les laboratoires d'analyse. Il est exigé qu'ils aient « une qualification appropriée », ce qui doit être entendu comme tenant compte des éventuels systèmes de qualification existant au niveau national et comme incluant la formation continue. Les tests génétiques étant amenés à devenir de plus en plus partie intégrante de la pratique médicale générale, la génétique médicale, y compris ce qui concerne le conseil, devrait en particulier faire partie des programmes d'enseignement et de formation pour tous les professionnels de santé.

Article 6 - Utilité clinique

56. Le présent article souligne l'importance de la prise en compte de l'utilité clinique d'un test génétique, comme critère essentiel dans la décision de proposer le test à une personne ou un groupe de personnes.

57. Par « utilité clinique », on entend la valeur des résultats du test pour guider la personne concernée dans ses choix s'agissant des stratégies de prévention ou de traitement. Elle constitue donc un élément particulièrement important de décision quant à l'opportunité de proposer un test génétique.

58. Les critères généralement retenus pour déterminer l'utilité clinique d'un test peuvent être regroupés en deux grandes catégories:

- Critères concernant le test, en fonction du « service rendu » par ce dernier (par exemple, test diagnostic ou prédictif, mesures de prévention ou de traitement disponibles pour la maladie concernée,…) et le cadre dans lequel il est proposé (qualité des services offerts en matière de génétique et accès à ces services, y compris le conseil génétique, …) ;

- Critères concernant la situation de la personne à laquelle le test est proposé.

59. La mesure de l'utilité clinique d'un test peut être en effet différente d'un individu à un autre, selon la situation de la personne concernée, tenant compte également des aspects sociaux et culturels. Par exemple, la connaissance d'une information pertinente pour la santé de membres de sa famille, ou d'une information sur un risque de développement d'une maladie, même en l'absence de stratégie de prévention ou de traitement de la maladie en question, peut, pour une personne donnée, présenter un bénéfice, y compris sur le plan du bien être, qui interviendra dans la détermination de l'utilité clinique du test considéré pour cette personne.

60. La prise en compte de l'utilité clinique d'un test peut être considérée comme faisant partie intégrante des bonnes pratiques médicales pour toute décision quant à la réalisation du test dans le cadre d'un suivi médical individualisé.

61. La disposition du présent article revêt une importance toute particulière pour les tests proposés en dehors d'un tel suivi médical et pour la conception de programmes de dépistage.

62. Les données existantes concernant l'utilité clinique d'un test génétique sont dès lors des éléments dont doivent pouvoir disposer notamment les professionnels de santé et les personnes concernées par le test considéré. Ces données devraient pouvoir être obtenues auprès des laboratoires effectuant le test.

Article 7 - Suivi individualisé

63. Le paragraphe 1 énonce la règle générale selon laquelle un test génétique ne peut être réalisé que dans le cadre d'un suivi médical individualisé. La notion de « suivi médical » doit être entendue ici comme se référant à un processus dans lequel s'inscrit le test génétique.

64. Cette disposition est motivée par le souci notamment de permettre à la personne concernée de disposer d'une information préalable appropriée en vue d'une décision éclairée quant à la réalisation de ce test, et, le cas échéant, d'une offre d'un conseil génétique approprié. L'évaluation précise de la situation de la personne concernée, impliquant un contact direct avec cette personne apparaît, à cet égard, déterminante. Un simple entretien téléphonique avec un médecin par exemple ne saurait permettre une telle évaluation.

65. La réalisation d'un test génétique à des fins médicales doit répondre à une demande spécifique formulée sur la base d'une évaluation précise de la situation de la personne concernée effectuée par un médecin.

66. Le paragraphe 2 prévoit la possibilité d'exceptions à la règle générale figurant au paragraphe 1, mais sous réserve que des mesures appropriées, compte tenu des conditions de mise en œuvre du test, soient prévues pour donner effet aux autres dispositions du présent Protocole. Le but essentiel est d'assurer en particulier le respect des dispositions relatives à la nature et la qualité de l'information préalable, au recueil du consentement libre et éclairé, et au conseil génétique.

67. Les exceptions considérées ne portent pas sur la réalisation d'un test sur un individu particulier, mais sur un dispositif de tests bien identifiables, dont les caractéristiques génétiques qu'il a pour but de rechercher seront précisées. Les tests génétiques concernés peuvent être effectués par un laboratoire avec un prélèvement de l'échantillon biologique effectué par un professionnel ou bien par la personne elle-même qui l'envoie ensuite au laboratoire. Il peut également s'agir de tests réalisés en totalité par la personne concernée grâce à un kit lui permettant d'effectuer le prélèvement de l'échantillon biologique ainsi que l'analyse à proprement parler.

68. L'objectif est de protéger la personne concernée. A chaque Etat de déterminer les moyens de mise en œuvre effective de cette disposition. Il en va de même pour la procédure à suivre et les autorités ou instances impliquées dans la décision d'autoriser qu'un test répondant aux critères de mise sur le marché prévus par la loi, puisse être réalisé en dehors d'un suivi médical individualisé. Doivent être en particulier pris en compte dans ce processus, l'importance des implications potentielles du test considéré pour les personnes sur lesquelles il serait effectué ou pour les membres de leur famille, la facilité d'interprétation des résultats et, le cas échéant, les possibilités de traitement pour la maladie ou le trouble concerné. Les mesures qui seront prévues afin de donner effet aux dispositions du présent Protocole pourront être différentes selon que le test considéré est totalement effectué par la personne concernée (kit) ou bien que l'analyse est réalisée par un laboratoire.

69. La réalisation, en dehors de tout suivi médical individualisé, de tests génétiques sur des personnes n'ayant pas la capacité de consentir, pose des problèmes particuliers. Les Etats devraient les garder à l'esprit au moment d'autoriser ou non l'accès direct à de tels tests.

70. L'interprétation correcte des résultats et la garantie d'un conseil génétique approprié pour comprendre leurs implications restent la préoccupation essentielle. A cet égard, il est considéré que les exigences prévues par le présent Protocole ne peuvent être satisfaites en dehors d'un suivi médical individualisé, dans le cas des tests génétiques ayant des implications importantes pour la santé des personnes concernées ou des membres de leur famille ou pour des choix en matière de procréation. Les résultats de tels tests peuvent être particulièrement complexes à interpréter et nécessiter par exemple la prise en compte d'informations médicales complémentaires ou concernant l'histoire familiale. Dans le cas de nombreux tests prédictifs, même s'ils mettent en évidence une forte probabilité de développement d'une maladie particulièrement grave, le moment d'apparition de celle-ci, si elle se déclare, et la gravité des symptômes resteront souvent incertains. Enfin, la compréhension de la nature du test et de ses implications, y compris pour les membres de la famille, l'impact psychologique que peuvent avoir les résultats sur la personne concernée et les décisions souvent importantes auxquelles elle est confrontée nécessitent que la réalisation d'un tel test s'inscrive dans le cadre d'un suivi médical individualisé.

CHAPITRE IV

Information, conseil génétique et consentement

Article 8 - Information et conseil génétique

71. En accord avec l'article 5 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, l'article 8 du présent Protocole prévoit, dans son paragraphe 1, que toute personne sur laquelle un test génétique est envisagé bénéficie au préalable d'une information appropriée. Cette information préalable doit notamment porter sur le but et la nature du test envisagé, ainsi que sur les implications de ses résultats pour la personne concernée. Le cas échéant, en particulier lorsqu'il s'agit d'un test prédictif, doivent également être incluses des informations sur les implications pour les membres de sa famille. Ces exigences concernent tous les tests génétiques visés par le présent Protocole, y compris ceux couverts par les dispositions de l'article 7 paragraphe 2, envisagés en dehors d'un suivi médical individualisé.

72. Par « implications » des résultats du test, on entend en particulier les bénéfices et les risques, y compris sur le plan psychologique. L'existence d'éventuelles mesures de prévention ou thérapeutiques et leurs contraintes doivent également être précisées. La personne doit aussi être informée des conséquences de la non réalisation du test et, le cas échéant, des alternatives possibles. Aux conséquences en matière de santé doivent s'ajouter également, le cas échéant, celles concernant des choix futurs en matière de procréation, et ce pour la personne concernée comme éventuellement pour les membres de sa famille. Les possibilités dont la personne dispose doivent également lui être précisées, notamment, en accord avec les dispositions de l'article 16 du présent Protocole, le droit de ne pas être informée des résultats du test. L'information doit enfin inclure les formes d'accompagnement dont la personne peut bénéficier, notamment le conseil génétique.

73. L'énumération des éléments précisés ci-dessus n'est pas nécessairement exhaustive, mais précise des aspects essentiels sur lesquels l'information doit porter. Toutefois, cette information doit être adaptée au test envisagé, ainsi qu'à la personne concernée. En effet, les implications des résultats d'un test sur une personne ayant déjà des symptômes d'une maladie ou d'un trouble (test diagnostic), par exemple, seront différentes de celles d'un test génétique prédictif qui fournira des informations sur la santé future de la personne. Par ailleurs, les caractéristiques de la personne elle-même, telle que son âge, doivent être prises en compte, par exemple lorsqu'il s'agit d'évoquer d'éventuelles conséquences pour des choix en matière de procréation. En outre, à la demande de la personne concernée, des informations complémentaires, des clarifications ou des précisions doivent pouvoir être apportées afin de lui permettre de prendre une décision éclairée.

74. Le contenu, mais également la forme sous laquelle l'information est transmise sont déterminants pour assurer une décision libre et éclairée par la personne concernée. L'information doit être suffisamment claire et compréhensible pour la personne, tenant compte de son niveau de connaissances, d'éducation et de son état psychologique. En outre, comme toute information préalable à un acte médical, elle doit être communiquée de façon neutre et loyale, dans le but de permettre une décision libre et éclairée de la part de la personne concernée.

75. Pour les tests génétiques visés au paragraphe 2 du présent article, la communication orale de l'information est particulièrement importante. Elle permet en particulier de faciliter et de s'assurer de la compréhension de la personne concernée en répondant à ses questions éventuelles et en apportant des clarifications si nécessaire.

76. Des informations pourraient également être communiquées sur des utilisations ultérieures éventuellement envisagées du matériel biologique prélevé. Cette information devrait de préférence ne pas être transmise en même temps que celle concernant le test considéré afin d'éviter toute confusion. Il devrait être clair que cette utilisation ultérieure devra faire l'objet d'un consentement distinct de celui concernant le test génétique.

77. Au paragraphe 2 sont visés les tests prédictifs couverts par l'article 12 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine. Il s'agit de tests prédictifs d'une maladie génétique monogénique ou permettant de détecter une prédisposition ou une susceptibilité génétique à une

maladie. Sont inclus également les tests permettant d'identifier la personne ayant fait l'objet du test comme porteur sain d'un gène responsable d'une maladie. La présence de ce gène n'aura pas de conséquence pour la santé de la personne concernée mais elle est susceptible d'avoir des implications pour la santé de ses descendants.

78. L'ensemble des tests visés ici se rapporte à une maladie et n'inclut donc pas les tests pharmacogénétiques.

79. La nature prédictive des informations obtenues par les tests visés, l'impact émotionnel de la connaissance d'un risque génétique pour la personne concernée, les implications éventuelles pour les membres de la famille, et les décisions souvent importantes auxquelles la personne concernée peut être confrontée, y compris le cas échéant des choix en matière de procréation, expliquent l'importance d'un conseil génétique approprié pour de tels tests.

80. Certains tests diagnostics peuvent également avoir des implications importantes pour des choix en matière de procréation. Ils sont en effet susceptibles d'apporter des informations sur l'origine, éventuellement génétique, de la maladie dont les symptômes sont observés chez la personne testée et qui pourrait, le cas échéant, affecter sa descendance. Pour de tels tests, il est de bonne pratique que la personne concernée puisse également disposer d'un conseil génétique approprié.

81. La notion de « conseil génétique » doit être entendue ici comme un processus de communication et d'accompagnement visant à permettre à des individus et, le cas échéant, des familles, d'effectuer des choix éclairés concernant un test génétique et ses implications.

82. Cela inclut la communication d'informations avant la demande de consentement, telle qu'exigée au paragraphe 1. Cela comprend également une offre d'accompagnement à la personne concernée, avant et, le cas échéant, après le test, lui permettant de « gérer » les implications du test et de ses résultats, y compris, le cas échéant, la communication aux membres de sa famille d'informations pertinentes pour leur santé, ou des choix en matière de procréation.

83. Le conseil génétique est un processus individualisé tenant compte, en particulier, du contexte psychologique et familial dans lequel se trouve la personne concernée, et impliquant un échange entre elle et la personne assurant le conseil. Ce processus d'accompagnement pourra donc varier à la fois dans sa forme et son étendue en fonction du test considéré, mais également de la signification particulière pour la personne concernée ou les membres de sa famille, des informations que le test est susceptible de fournir. Dans certains cas, la personne concernée pourra également bénéficier d'un soutien psychologique assuré par des personnes ayant des compétences appropriées.

84. Lorsque les résultats d'un test effectué sur une personne peuvent avoir des implications importantes pour la santé de membres de sa famille, il convient de se référer à l'article 18 (Informations pertinentes pour les membres de la famille) du présent Protocole et aux paragraphes 138 à 141 du Rapport explicatif.

85. Dans tous les cas, le conseil génétique ne doit pas être délivré de manière directive. Toutefois, il peut être parfois difficile d'éviter une certaine influence sur la personne concernée de la part de la personne assurant le conseil génétique. Ceci est notamment lié à la position, les connaissances et l'expérience de cette dernière et la façon dont elles sont perçues par la personne à laquelle elle s'adresse. Dans tous les cas, il est attendu de la personne assurant le conseil génétique qu'elle présente les différentes possibilités offertes à la personne concernée d'une façon telle que cela n'influence pas de manière injustifiée la décision de cette dernière, qui doit être prise librement.

Article 9 - Consentement

86. La première disposition du paragraphe 1 suit le libellé de l'article 5 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine en exigeant pour tout test génétique un consentement préalable

libre et éclairé de la personne concernée. Le test peut être effectué sur un échantillon biologique prélevé à cette fin, ou sur du matériel biologique provenant de la personne concernée et initialement prélevé à d'autres fins.

87. En raison de la nature prédictive des résultats des tests visés au paragraphe 2 de l'article 8 et de leurs implications potentielles pour la personne concernée et/ou pour les membres de sa famille, l'article prévoit que le consentement soit consigné par écrit. Il s'agit en général d'une signature par l'intéressé(e). Toutefois, ceci n'exclut pas nécessairement la possibilité d'utiliser un autre mode d'enregistrement de l'expression du consentement dès lors qu'il atteste de l'authenticité du consentement et permet d'en conserver une trace durable. Il devrait également être noté que s'il n'a pas été répondu aux conditions de capacité de consentement, d'information préalable appropriée et de liberté de la décision, la signature d'un formulaire ne rend pas le consentement valide.

88. La liberté du consentement implique celle de le retirer à tout moment. La personne doit être informée des conséquences éventuelles d'un retrait de son consentement. Sa décision doit être respectée. Il n'est pas exigé que la révocation du consentement soit faite par écrit ou soit formulée sous une autre forme spécifique.

CHAPITRE V
Personnes n'ayant pas la capacité de consentir

Article 10 - Protection des personnes n'ayant pas la capacité de consentir

89. L'article énonce la règle selon laquelle, sous réserve de l'article 13 du présent Protocole, dès lors qu'une personne est reconnue incapable de consentir, qu'elle soit mineure ou majeure, un test génétique ne peut être effectué sur elle que pour son bénéfice direct.

90. Le second alinéa apporte des précisions concernant les mineurs. Dans ce cas, un test génétique doit être reporté jusqu'à ce que la personne ait atteint la capacité de consentir. Toutefois, une exception est prévue si la réalisation du test sans délai est dans l'intérêt du mineur concerné. Sont notamment couverts ici les cas où le report du test serait de nature à nuire à la santé de la personne concernée, en la privant d'un bénéfice dans ce domaine. Par exemple, lorsque les informations qu'apporterait le test génétique permettraient de prendre des mesures thérapeutiques appropriées en réponse à une maladie ou un trouble dont la personne est atteinte.

91. L'exception concerne également certaines situations où le test génétique apporterait des informations de nature prédictive permettant la mise en place de mesures préventives dans les délais appropriés. C'est notamment le cas de tests concernant des maladies susceptibles de se développer avant que la personne n'ait atteint la capacité légale.

92. Outre les conséquences d'un report du test sur la santé de la personne concernée, l'équilibre de cette personne est également pris en compte pour justifier la réalisation d'un test sans délai. Le terme « d'équilibre » renvoie à la fois à une notion physique et psychologique. Par exemple, un test prédictif réalisé sans délai, s'il est négatif, peut permettre d'éviter des examens de surveillance très invasifs comme dans le cas d'une polypose recto-colique.

93. Pour les majeurs n'ayant pas la capacité de consentir, dans la mesure où la situation de la personne sur le plan clinique le permet, il est de bonne pratique de différer également les tests génétiques jusqu'à ce que la personne ait retrouvé la capacité de consentir.

Article 11 - Information préalable à l'autorisation, conseil génétique et accompagnement

94. L'article 10 du présent Protocole prévoit que, sous réserve de l'article 13, un test génétique ne peut être effectué sur une personne n'ayant pas la capacité de consentir, que pour son bénéfice direct. Le respect de cette exigence est donc une condition préliminaire essentielle pour envisager un test génétique sur une personne n'ayant pas la capacité de consentir.

95. En accord avec l'article 6 paragraphe 4 de la Convention, l'article 11 prévoit, dans son paragraphe 1, que la personne, l'autorité ou instance dont l'autorisation est requise lorsqu'un test génétique est envisagé sur une personne n'ayant pas la capacité de consentir, bénéficie au préalable d'une information appropriée. Ces informations sont les mêmes, dans leur contenu ainsi que leur forme, que celles qui doivent être fournies dans le cas de personnes ayant la capacité de consentir, selon l'article 8.

96. L'article prévoit également qu'une information préalable appropriée soit fournie à la personne n'ayant pas la capacité de consentir sur laquelle le test est envisagé, dans la mesure où ses capacités de compréhension le permettent. La notion de capacités de compréhension doit être entendue dans un sens relativement large impliquant les capacités de discernement et de raisonnement. Dans le cas d'un mineur, elles dépendront notamment de son âge et de son degré de maturité.

97. La personne, autorité ou instance dont l'autorisation est requise, et le cas échéant la personne sur laquelle le test est envisagé, peuvent souhaiter des clarifications sur certaines informations concernant le test. Dans le cas d'une personne ayant la capacité de consentir, ces clarifications peuvent être obtenues par la personne elle-même, dans le cadre de son échange avec le médecin, en vue d'une décision éclairée. Tel n'est pas le cas pour la personne, l'autorité ou instance dont l'autorisation est requise pour un test sur une personne n'ayant pas la capacité de consentir. Il est donc important qu'une personne ayant suivi une formation appropriée et disposant des connaissances nécessaires en matière de génétique clinique soit disponible pour répondre à ces éventuelles questions. L'objectif est de faciliter et de s'assurer de la compréhension de l'information communiquée.

98. Les dispositions de l'article 8 paragraphe 2 concernant le conseil génétique s'appliquent également dans le cas des personnes n'ayant pas la capacité de consentir, lorsque leurs capacités de compréhension le permettent. Pour les tests prédictifs visé à l'article 12 de la Convention, la personne concernée doit donc, le cas échéant, pouvoir bénéficier d'un conseil génétique approprié.

99. Le dernier alinéa prévoit que, le cas échéant, la personne dont l'autorisation est requise puisse bénéficier d'un accompagnement approprié, afin de lui permettre de « gérer » les implications du test et de ses résultats. Une telle exigence se justifie notamment par la nature prédictive des informations obtenues par le test envisagé, les implications pour la personne sur laquelle le test est envisagé, ainsi que, le cas échéant pour les membres de sa famille.

Article 12 - Autorisation

100. En accord avec les paragraphes 2 et 3 de l'article 6 de la Convention, cet article énonce le principe selon lequel un test génétique ne peut être effectué sur une personne n'ayant pas la capacité de consentir, qu'il s'agisse d'un mineur (paragraphe 1) ou d'un majeur (paragraphe 2), sans l'autorisation de son représentant, d'une autorité ou d'une personne ou instance désignée par la loi. Cependant, en vue de préserver, dans toute la mesure du possible, la capacité d'autonomie de la personne concernée :

- dans le cas d'un mineur, son avis doit être considéré comme un facteur de plus en plus déterminant, en fonction de son âge et de son degré de maturité ;

- dans le cas d'une personne majeure, celle-ci devra être associée, chaque fois que ses capacités de compréhension le permettront, au processus d'autorisation.

101. Le second alinéa du paragraphe 2 vise les cas où un adulte prévoyant la possibilité de se retrouver dans l'incapacité de consentir, a fait connaître par avance ses souhaits concernant un test génétique. En accord avec l'article 9 de la Convention, ces souhaits doivent être pris en compte.

102. En raison de la nature prédictive des résultats des tests visés au paragraphe 2 de l'article 8 et de leurs implications potentielles pour la personne concernée et/ou pour les membres de sa famille, le paragraphe 3 prévoit que l'autorisation soit consignée par écrit. En règle générale, l'autorisation

sera donnée par écrit et comportera la signature de son auteur. Ceci n'exclut pas toutefois la possibilité d'utiliser, dans certains cas, d'autres modes de consignation de l'autorisation dès lors que celui-ci permet d'identifier sans ambiguïté la personne sur laquelle le test est envisagé et la personne, l'autorité ou l'instance donnant l'autorisation.

103. Le paragraphe 4 dispose que la personne, l'autorité ou l'instance ayant donné l'autorisation peut à tout moment la retirer, à condition que ce retrait soit conforme à l'intérêt de la personne n'ayant pas la capacité de consentir. A cet égard, comme pour le processus d'autorisation, l'avis de cette dernière doit être pris en considération, dans le cas d'un mineur, comme un facteur de plus en plus déterminant en fonction de son âge et de son degré de maturité et, dans le cas d'un majeur, selon ses capacités de compréhension.

CHAPITRE VI
Tests pour le bénéfice de membres de la famille

Article 13 - Tests sur des personnes n'ayant pas la capacité de consentir

104. L'article énonce les conditions devant être réunies pour que, à titre exceptionnel et par dérogation aux dispositions des articles 6 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine et 10 du présent Protocole, un test puisse être effectué sur une personne n'ayant pas la capacité de consentir sans bénéfice direct pour cette dernière.

105. L'objectif du test doit être de permettre aux membres de la famille avec lesquels la personne concernée à un lien biologique, de retirer un bénéfice préventif, diagnostic ou thérapeutique qui, de manière indépendante, aura été évalué comme important pour leur santé, ou d'effectuer un choix éclairé en matière de procréation.

106. Les situations visées peuvent être illustrées par trois exemples. Le premier correspond au cas d'une personne n'ayant pas la capacité de consentir et atteinte d'un cancer considéré comme ayant une base génétique. La réalisation d'un test génétique permettant d'identifier la mutation génétique impliquée peut ne pas modifier la façon dont le cancer de cette personne sera traité. Il pourra en revanche fournir des informations qui pourront être utilisées pour l'analyse des caractéristiques génétiques des autres membres de la famille afin de déterminer s'ils sont susceptibles de développer le même cancer. Si la même mutation est trouvée chez certains d'entre eux, ceux-ci pourront faire l'objet de contrôles plus fréquents afin de permettre une détection à un stade précoce de l'apparition de la maladie.

107. Un autre exemple est celui d'un enfant chez lequel a été diagnostiqué une mucoviscidose, sur la base des signes et symptômes cliniques et de tests biochimiques. Cette maladie peut être liée à de nombreuses mutations génétiques différentes. Pour d'éventuels choix futurs en matière de procréation, il peut être important d'identifier la mutation présente chez l'enfant atteint. Cela permettra de la rechercher chez ses parents afin de déterminer si c'est eux qui l'ont transmise ou bien s'il s'agit d'une mutation nouvellement apparue chez l'enfant ayant développé la maladie. Dans ce dernier cas, aucune incidence particulière ne serait à craindre pour la santé d'un futur enfant du couple concerné.

108. Un dernier exemple est celui des maladies, en particulier des maladies rares, liées à une mutation non identifiée. Dans de tels cas, on peut suivre la transmission de la mutation en étudiant les liaisons génétiques (« genetic linkage »). En effet, il est possible que pour arriver à formuler un risque génétique dans une famille où s'est manifestée une maladie génétique liée à une mutation non identifiée, il faille effectuer des tests génétiques sur les enfants atteints, mais également sur les enfants non atteints, de façon à obtenir un degré de certitude diagnostique acceptable, par exemple, pour d'autres membres de la famille en phase reproductive ou non.

109. L'évaluation du bénéfice pour les membres de la famille ne doit pas être effectuée par le médecin des membres de la famille au bénéfice desquels le test est envisagé. Toutefois, sans exiger

la mise en place d'une structure particulière, le choix est laissé à chaque Etat de charger par exemple un autre médecin, ou bien une instance (ex. comité, tribunal,…) de cette évaluation.

110. La seconde condition est que seule la réalisation du test permette d'obtenir le bénéfice recherché. Par « bénéfice recherché », on entend à la fois la nature de ce bénéfice et son délai d'obtention. Le bénéfice recherché doit être nécessaire maintenant pour la santé du (des) membre(s) de la famille et, notamment ne peut attendre, dans le cas où le test est envisagé sur un mineur, que ce dernier atteigne la majorité légale. Serait également considéré comme couvert par cette disposition le cas où l'information recherchée au bénéfice d'un (de) membre(s) de la famille pourrait être obtenue sans la réalisation du test sur la personne n'ayant pas la capacité de consentir, mais au prix d'analyses très complexes et laborieuses.

111. Le paragraphe *c* établit une autre condition à respecter selon laquelle les risques et les contraintes liés à l'intervention doivent être minimaux pour la personne sur laquelle le test sera effectué. L'intervention ne devra donc entraîner qu'un impact tout au plus très faiblement préjudiciable et temporaire sur la santé de la personne sur laquelle le test sera effectué. De plus, l'on doit pouvoir s'attendre à ce que les désagréments pouvant être liés à cette intervention soient très légers et temporaires pour cette même personne. A cet égard, une prise de sang à partir d'un vaisseau périphérique sera généralement considérée comme acceptable.

112. Le paragraphe *d* exige que le bénéfice du test, tel qu'attendu, ait été évalué de manière indépendante, comme étant significativement supérieur aux risques pour la vie privée pouvant être liés à la collecte, l'utilisation ou la communication des données résultant du test. La préoccupation principale concerne les informations obtenues par ce test.

113. En accord avec l'article 16 du présent Protocole, les données à caractère personnel découlant d'un test génétique sont considérées comme confidentielles. Leur collecte, traitement et communication doivent répondre aux exigences de la législation en matière de protection des personnes à l'égard du traitement des données à caractère personnel. Dans les cas couverts par le présent article, le test génétique est réalisé sur une personne, mais dans le contexte d'une analyse impliquant un voire plusieurs membres de sa famille qui sont informés de la réalisation de ce test et bénéficieront de ses résultats. Même si ces cas sont très rares, il convient de tenir compte de ces situations particulières où les échanges d'informations au sein de la famille concernée peuvent être facilités. Le paragraphe *d* tient compte des risques pour la vie privée de la personne sur laquelle le test est envisagé, liés notamment à la particularité des situations concernées. Il exige que le bénéfice attendu ait été évalué de manière indépendante comme étant significativement supérieur à ces risques. Les précisions relatives à « l'évaluation indépendante » sous le paragraphe *a* sont également pertinentes dans ce contexte.

114. L'autorisation du représentant de la personne sur laquelle le test est envisagé, d'une autorité, ou d'une personne ou instance désignée par la loi est également requise. Dans le cas particulier de ce type de test, le représentant de la personne n'ayant pas la capacité de consentir étant le plus souvent un membre de sa famille, il peut également être bénéficiaire du test envisagé. La loi devrait prévoir des mesures pour répondre à ces situations.

115. Enfin, de façon à respecter autant que possible l'autonomie de la personne sur laquelle le test est envisagé, celle-ci doit, en fonction de son degré de maturité et de ses capacités de compréhension, être associée à la procédure d'autorisation.

116. Dans tous les cas, si cette personne y oppose un refus, le test ne doit pas être effectué. Cette dernière disposition réitère une exigence déjà énoncée dans les domaines spécifiques de la recherche biomédicale et de la transplantation d'organes et de tissus, dans les articles 17 et 20 de la Convention et les Protocoles additionnels correspondants. Cette notion de refus implique que la personne concernée a une certaine capacité de compréhension et qu'elle exprime une volonté. Ainsi, une différence doit être faite entre le simple geste de peur ou de mécontentement d'un très jeune enfant - geste qui ne saurait être qualifié juridiquement comme un refus - et la volonté manifestée par un enfant plus âgé et capable de discernement. Cependant, même chez un enfant jeune et incapable

de discernement, il faut veiller à ce que l'intervention médicale ne comporte pas de contrainte autre que minimale.

Article 14 - Tests sur du matériel biologique lorsqu'il n'est pas possible de contacter la personne concernée

117. Le présent article concerne les tests génétiques envisagés sur le matériel biologique d'une personne au bénéfice de membres de sa famille. L'article 9 du présent Protocole exige pour tout test génétique l'obtention du consentement de la personne concernée. Ceci comprend également les tests réalisés sur du matériel biologique initialement prélevé sur cette personne à d'autres fins. Des efforts raisonnables, à la fois en terme de moyens et de délais, doivent donc être déployés pour contacter la personne sur le matériel biologique de laquelle le test est envisagé.

118. Toutefois, il peut arriver, que, dans quelques rares cas, malgré des efforts raisonnables, il ne soit pas possible de joindre cette personne. Or dans certaines situations, le fait de ne pas effectuer le test génétique envisagé peut avoir des conséquences importantes pour la santé des membres de la famille au bénéfice desquels le test est envisagé. C'est le cas, par exemple, dans des familles où plusieurs cancers de l'ovaire ont été observés sans que la mutation génétique impliquée n'ait été identifiée. Le test génétique envisagé pourrait permettre d'effectuer une étude familiale dans le but d'identifier cette mutation et d'éviter ainsi une ablation des ovaires chez les femmes de la famille chez lesquelles elle ne serait pas détectée. Il peut être considéré dans ce cas que le bénéfice pour les membres de la famille concernés est particulièrement important et significativement supérieur aux risques pour la personne dont provient le matériel biologique, notamment pour sa vie privée, pouvant être lié à la réalisation du test sans son consentement.

119. Dans de tels cas où il n'est pas possible de joindre la personne concernée, le présent article prévoit que la loi peut, dans le respect du principe de proportionnalité, autoriser la réalisation de ce test à condition que le bénéfice recherché ne puisse être obtenu par d'autres moyens et que le test ne puisse être différé.

120. L'objectif du test doit être de permettre aux membres de la famille de retirer un bénéfice important pour leur santé, en matière de prévention, de diagnostic ou de thérapie, ou bien leur permettre de faire un choix éclairé en matière de procréation.

121. En accord avec le principe de nécessité, le bénéfice recherché ne peut être obtenu sans la réalisation de ce test et le test ne peut être reporté. Par ailleurs, suivant le principe de proportionnalité, le bénéfice attendu doit être significativement supérieur aux risques pour la vie privée pouvant être liés à la collecte, l'utilisation ou la communication des résultats du test.

122. Enfin, l'article exige que des dispositions soient prises, en accord avec l'article 22 de la Convention, pour les cas où la personne concernée s'est expressément opposée à un tel test. L'article 22 de la Convention édicte la règle générale selon laquelle les parties du corps prélevées dans un but déterminé ne peuvent être conservées et utilisées à d'autres fins que conformément aux procédures d'information et de consentement appropriées. A cet égard, le Rapport Explicatif de la Convention précise que les modalités de l'information et du consentement peuvent varier selon les circonstances. Dans le respect de ces principes, il revient à chaque Etat de prendre les dispositions nécessaires pour répondre aux situations où une objection aurait été exprimée par la personne concernée.

Article 15 - Tests concernant des personnes décédées

123. La possibilité d'effectuer un test génétique sur du matériel biologique prélevé sur le corps d'une personne décédée, ou prélevé de son vivant sur une personne décédée depuis lors, peut s'avérer importante d'un point de vue médical, pour les membres de sa famille. Toutefois, une telle possibilité doit être encadrée juridiquement.

124. L'article exige l'obtention préalable du consentement ou de l'autorisation requis par la loi pour tout test génétique effectué sur du matériel biologique prélevé sur le corps d'une personne après sa

mort, pour le bénéfice de membres de la famille de cette personne. La même exigence s'applique au test entrepris sur du matériel biologique prélevé, de son vivant, sur une personne décédée depuis lors.

125. Il revient au droit interne de déterminer les régimes du consentement (par exemple, exprès ou présumé) ou de l'autorisation applicables aux tests génétiques ainsi mis en œuvre.

126. Il appartient également au droit interne de préciser les conditions d'appréciation du « bénéfice d'autres membres de la famille ». L'appréciation d'une telle notion nécessite la prise en compte des principes de nécessité et de proportionnalité.

127. Dans le domaine de la génétique, en raison des liens biologiques entre la personne décédée, les descendants ou d'autres membres de sa famille peuvent avoir des intérêts spécifiques. Même si la décision, aux termes de la loi, ne leur revient pas, ils devraient être consultés tout en prenant en compte dans ce contexte le risque de conflit d'intérêts s'agissant du bénéfice recherché.

CHAPITRE VII
Vie privée et droit à l'information

Article 16 - Respect de la vie privée et droit à l'information

128. En accord avec l'article 10 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, l'article 16 établit le droit au respect de la vie privée s'agissant notamment des données à caractère personnel découlant d'un test génétique. Il réaffirme ainsi le principe figurant à l'article 8 de la Convention de sauvegarde des Droits de l'Homme et des libertés fondamentales et repris dans la Convention pour la protection des personnes à l'égard du traitement automatisé des données à caractère personnel.

129. Les tests génétiques couverts par le présent Protocole visent à obtenir des données concernant la santé. Il convient de rappeler à cet égard, que, conformément à l'article 6 de la Convention pour la protection des personnes à l'égard du traitement automatisé des données à caractère personnel, les données à caractère personnel relatives à la santé constituent une catégorie de données considérées comme particulièrement sensibles et requièrent pour cette raison des garanties appropriées.

130. Toutefois, un test génétique effectué à des fins médicales peut fournir incidemment des informations à caractère personnel ne concernant pas la santé, qui peuvent avoir des conséquences importantes pour la personne concernée ou pour d'autres membres de sa famille. Il peut s'agir par exemple du défaut du lien biologique escompté ou de la présence d'un lien biologique inattendu.

131. Les conditions de fond et de forme de la mise à disposition de la personne concernée de ces informations inattendues sont régies par le droit interne. Dans ce cadre, devraient notamment être pris en compte les souhaits éventuellement exprimés par la personne concernée quant à son accès à de telles informations, de même que les atteintes que ces informations sont susceptibles de porter à cette personne ou à d'autres membres de sa famille.

132. Le paragraphe 2 définit le droit de chacun à connaître toutes les informations recueillies sur sa santé au moyen d'un test génétique. La personne doit donc pouvoir accéder en principe à l'ensemble des données qui la concernent figurant notamment dans son dossier médical.

133. D'autre part, concernant les conclusions d'ordre médical tirées du test, l'article énonce une exigence supplémentaire : que la personne concernée puisse y avoir accès sous une forme compréhensible. Ceci pourra le cas échéant nécessiter une formulation simplifiée des conclusions de façon à ce qu'elles puissent être comprises par la personne, tenant compte de son niveau de connaissances, d'éducation et de son état psychologique. Dans certains cas, comme ceux des tests couverts par les exceptions prévues à l'article 7 paragraphe 2, le dialogue avec le médecin ne sera

pas possible ; d'autres modalités devront être prévues afin de répondre aux exigences du paragraphe 2.

134. Parallèlement au droit de savoir, le paragraphe 3 énonce le droit de ne pas savoir. Pour des raisons qui lui appartiennent, la personne concernée peut ne pas vouloir connaître certaines informations relatives à sa santé. Tel peut être le cas, par exemple, dans le cas d'un test visant à identifier la présence du gène responsable d'une maladie particulièrement grave et pour laquelle il n'existe aucun traitement actuellement. La personne concernée peut consentir au test - les résultats pouvant être utiles pour un choix en matière de procréation ou pour la santé des membres de sa famille - sans pour autant vouloir savoir si elle est ou non porteuse du gène. Une telle volonté doit être respectée.

135. Aussi bien le droit de savoir que celui de ne pas savoir peuvent, dans certaines circonstances déterminées, faire l'objet de certaines restrictions dans l'intérêt de la personne concernée. La connaissance de certaines informations recueillies sur la santé d'une personne ayant exprimé la volonté de ne pas savoir peut s'avérer particulièrement importante pour elle. Par exemple, la connaissance d'une prédisposition à une maladie peut être le seul moyen permettant à la personne concernée de prendre des mesures susceptibles de prévenir l'apparition de la maladie ou d'en retarder le développement. Dans ce cas, le devoir de soigner du médecin, énoncé à l'article 4 de la Convention sur les Droits de l'Homme et la biomédecine, pourrait entrer en contradiction avec le droit du patient de ne pas savoir. Il appartiendra au droit national d'indiquer si le médecin peut, au vu des circonstances du cas d'espèce, apporter une exception au droit de ne pas savoir.

Article 17 – Echantillons biologiques

136. Les échantillons biologiques sur lesquels sont effectués les tests génétiques visés à l'article 2 du présent Protocole, ne peuvent être utilisés et conservés que dans des conditions propres à garantir leur sécurité. Des mesures appropriées doivent donc être prises en particulier contre leur détérioration ou destruction accidentelle ou non autorisée, ainsi que contre l'accès ou l'utilisation non autorisés.

137. Les échantillons biologiques peuvent par ailleurs être source d'informations concernant les personnes sur lesquelles ils ont été prélevés. Les conditions d'utilisation et de conservation des échantillons doivent donc permettre de protéger la confidentialité des informations qui pourraient être obtenues à partir de ceux-ci.

Article 18 – Informations pertinentes pour les membres de la famille

138. Les résultats de certains tests génétiques peuvent être pertinents pour la santé d'autres membres de sa famille. La personne concernée doit en avoir été informée avant la réalisation du test en accord avec les dispositions de l'article 8 du présent Protocole.

139. Lorsque l'analyse des résultats du test en confirme la pertinence pour la santé des membres de sa famille, la personne sur laquelle le test a été effectué doit en être avertie et être sensibilisée à l'importance que revêt l'accès des intéressés à une telle information. Cette sensibilisation pourra intervenir à un moment approprié, en fonction notamment de la situation clinique de la personne et des éventuelles décisions concernant sa santé que les résultats du test permettraient de prendre.

140. Pour la communication de cette information aux membres de la famille, des dispositions appropriées devraient être prévues, tenant compte des règles de confidentialité et de protection de la vie privée des différentes personnes concernées (personne sur laquelle le test a été effectué et membres de sa famille). Le choix de la ou des procédures est laissé aux Etats. Si la personne sur laquelle le test a été effectué ne peut ou ne souhaite pas contacter directement les membres de sa famille, du matériel approprié ou une lettre à leur transmettre peut lui être donné. La création d'une instance intermédiaire chargée de contacter les membres de la famille de la personne concernée peut être envisagée pour répondre au souhait de cette dernière de les informer sans toutefois pouvoir être identifiée comme source de cette information. Autre exemple, la possibilité de prévoir qu'une instance compétente, après une évaluation comparative des intérêts respectifs des

personnes concernées, puisse décider de la communication ou non des informations concernées aux membres de la famille.

141. Les personnes informées de l'importance pour leur santé des résultats d'un test effectué sur un membre de leur famille devraient être invitées à consulter un médecin et, dès lors qu'un test génétique visé à l'article 8 paragraphe 2 est envisagé, elles devront pouvoir disposer d'un conseil génétique approprié.

CHAPITRE VIII
Programme de dépistage génétique à des fins médicales

Article 19 – Programmes de dépistage génétique à des fins médicales

142. L'article 19 énonce les conditions à remplir avant de mettre en œuvre un programme de dépistage génétique. Par « programme de dépistage » on entend l'offre générale d'un test génétique à une population ou à un sous-groupe de population, afin de permettre une détection précoce ou exclure la présence :

- d'une maladie génétique,

- d'une prédisposition génétique à une maladie, ou

- d'une autre caractéristique génétique pertinente en matière de santé (par exemple un gène impliqué dans la résistance à une maladie) pour les membres de cette population ou sous-groupe de population ou pour leur descendance.

143. Les tests génétiques proposés dans le cadre d'un programme de dépistage sont motivés par une préoccupation de santé publique. Leur pertinence par rapport à chaque membre de la population ou partie de population concernée ne s'appuie pas sur des données individuelles ou familiales. Elle se différencie à cet égard de celle d'un test effectué dans le cadre d'un suivi médical, motivé par une indication individuelle. L'objectif de l'offre d'un test génétique dans le cadre d'un programme de dépistage à des fins médicales est de permettre aux membres de la population ou partie de population concernée de faire des choix personnels appropriés concernant leur santé ou en matière de procréation sur la base des résultats du test proposé.

144. L'approbation par une instance compétente est exigée préalablement à la mise en œuvre d'un programme de dépistage à des fins médicales. Par « instance compétente », on entend une instance reconnue par l'Etat pour la réalisation de cette tâche.

145. L'approbation par cette instance ne peut toutefois intervenir que sous réserve du respect d'un certain nombre de conditions spécifiques devant faire l'objet d'une évaluation indépendante.

146. Ces conditions spécifiques énumérées dans les alinéas *a* à *d* du présent article viennent compléter celles définies dans les autres chapitres du Protocole qui s'appliquent au niveau individuel, notamment les dispositions générales (Chapitre II), ainsi que celles concernant la qualité des services offerts en matière de génétique et l'utilité clinique des tests génétiques (Chapitre III), l'information, le conseil génétique et le consentement (Chapitre IV), et le respect de la vie privée et le droit à l'information (Chapitre VII).

147. Le programme doit être reconnu pour sa pertinence en matière de santé pour tous les membres de la population ou partie de population concernée. La maladie sur laquelle porte le dépistage doit représenter un problème de santé important pour la population concernée en raison de sa gravité ou du nombre de personnes affectées. Le programme permettra aux membres de la population concernée de prendre des décisions appropriées, notamment en matière de prévention ou de traitement de la maladie.

148. La validité scientifique du programme de dépistage ainsi que son efficacité doivent avoir été établies. Cette validité scientifique doit être déterminée par rapport à l'objectif du dépistage et sur la

base de la sensibilité, spécificité et fiabilité du test proposé, qui doit répondre aux exigences du paragraphe *a* de l'article 5 du présent Protocole. La réduction de la mortalité ou de la morbidité est généralement considérée comme un critère essentiel de l'efficacité d'un programme de dépistage.

149. Pour cela, les personnes concernées doivent pouvoir bénéficier de mesures préventives ou de traitement appropriées. La notion de prévention doit être ici comprise dans un sens large, incluant notamment une surveillance étroite de la santé, par exemple au moyen d'examens périodiques (exemple dans le cas d'une prédisposition au cancer du sein). Il peut également s'agir (par exemple, dans le cas de la mucoviscidose ou de la dystrophie de Duchenne) de mesures permettant par exemple d'atténuer ou de retarder l'apparition des symptômes de la maladie et d'apporter une amélioration significative du bien-être de la personne ou de ses conditions de vie. Enfin, un choix en matière de procréation – domaine qui relève de la santé – peut dans certains cas, notamment lorsqu'il y a risque de transmission d'une maladie particulièrement grave et très difficilement traitable, être considéré comme une mesure appropriée.

150. La réalisation d'une phase pilote sur une petite partie de population préalablement à la mise en œuvre du programme permettra d'apprécier l'ensemble des implications positives et négatives du programme envisagé à tous les niveaux : technique, organisationnel, scientifique, clinique ou encore psychologique et social.

151. Des mesures appropriées doivent être prévues pour garantir un accès équitable au programme de dépistage aux membres de la population ou partie de population concernée. Cette disposition réitère le principe établi à l'article 3 de la Convention appliqué ici au dépistage. L'équité, dans ce contexte, signifie d'abord l'absence de discrimination. Ensuite, sans être synonyme d'égalité absolue, l'accès équitable indique un degré satisfaisant dans l'accès au dépistage.

152. Enfin, le programme doit prévoir des mesures afin que la population ou partie de population concernée bénéficie d'une information adéquate concernant le programme de dépistage. L'information doit permettre aux personnes concernées de connaître l'existence du programme de dépistage et sa finalité, ainsi que le caractère volontaire de la participation à ce programme. Elle doit également préciser les moyens d'y accéder, y compris en indiquant où les personnes peuvent obtenir des informations complémentaires plus précises, notamment sur le processus de dépistage, les bénéfices et éventuels effets négatifs (par exemple, l'inquiétude pouvant être générée par les résultats du test), ainsi que les implications éventuelles pour les membres de la famille, afin de leur permettre de décider de se soumettre ou non au test proposé.

CHAPITRE IX
Information du public

Article 20 - Information du public

153. L'article a pour but d'engager les Etats à prendre des mesures appropriées afin de faciliter l'accès du public à une information générale et objective sur les tests génétiques. La génétique est appelée à devenir de plus en plus partie intégrante des soins de santé. Cela reste toutefois un domaine relativement nouveau et complexe. Or, en dehors d'un contexte médical, les possibilités d'accès à des informations générales objectives sur les tests génétiques restent encore souvent très limitées. Afin de permettre une meilleure compréhension de ce domaine de la génétique, de la source de progrès qu'il représente pour la santé, mais également de ses limites, il est important que le grand public puisse disposer de telles informations sous une forme compréhensible, concernant les différents types de tests disponibles (tests diagnostics, tests prédictifs de maladie monogénique et ceux permettant de détecter une prédisposition à une maladie, tests de porteur sain). Elles doivent également porter sur les applications de ces tests dans le domaine médical et surtout l'étendue et, le cas échéant, les limites de la portée des informations qui en résultent. Une telle information est également à même de contribuer à prévenir la stigmatisation sur la base de caractéristiques génétiques.

154. Le choix des mesures appropriées est laissé à chaque Etat ; elles seront notamment fonction de la qualité de l'information à laquelle le public a déjà accès. L'organisation de campagnes d'information ou la création de sites Internet sont des exemples de moyens pouvant être développés pour répondre à l'objectif d'information du public. Des programmes éducatifs ou de formation peuvent également être complétés à cet effet. La promotion et le soutien de telles initiatives sont des exemples de mesures que peuvent prendre les Etats pour répondre aux exigences de cette disposition.

155. Ces informations générales pourraient, le cas échéant, être complétées par d'autres plus spécifiques sur certains tests, notamment des tests accessibles en dehors d'un suivi médical individualisé. Ce type de test fait souvent en effet l'objet d'une communication importante de la part des sociétés les commercialisant, qui peut ne pas apporter toujours les informations nécessaires à un choix éclairé de la part des personnes intéressées. Dans ce contexte, la possibilité d'accéder à des informations objectives sur ces tests est particulièrement importante et contribue à protéger le public contre des informations incomplètes ou erronées voire, dans certains cas, des affirmations mensongères.

CHAPITRE X
Relation entre le présent Protocole et d'autres dispositions, et réexamen du Protocole

Article 21 – Relation du présent Protocole avec la Convention

156. En tant qu'instrument juridique, le Protocole complète la Convention. Une fois en vigueur, le Protocole forme un tout avec la Convention en ce qui concerne les Parties ayant ratifié le Protocole. Il s'ensuit que les dispositions de la Convention s'appliquent au Protocole.

157. Ainsi, l'article 36 de la Convention, qui fixe les conditions dans lesquelles un Etat peut formuler une réserve au sujet de telle ou telle disposition de la Convention, s'appliquera-t-il également au Protocole. Les Etats peuvent se prévaloir de cette disposition, dans les conditions énoncées à l'article 36 de la Convention, pour formuler une réserve au sujet d'une disposition particulière du Protocole.

Article 22 – Protection plus étendue

158. En vertu de cet article, les Parties peuvent appliquer des règles accordant une protection plus étendue que celles contenues dans le Protocole. Autrement dit, le texte fixe des principes communs que les Etats doivent respecter, mais leur laisse liberté d'aller au-delà dans la protection de l'être humain et des droits des personnes à l'égard des tests génétiques à des fins médicales.

Article 23 – Réexamen du Protocole

159. Cet article stipule que le Protocole doit être réexaminé dans un délai maximal de cinq ans après son entrée en vigueur et, par la suite, à des intervalles que le comité désigné pourra déterminer. L'article 32 de la Convention indique que ce comité est le Comité directeur pour la bioéthique (CDBI) ou tout autre comité désigné à cette fin par le Comité des Ministres.

CHAPITRE XI
Dispositions finales

Article 24 – Signature et ratification

160. En vertu des dispositions de l'article 31 de la Convention, seuls les Etats qui ont signé ou ratifié la Convention peuvent signer le présent Protocole. Un Etat signataire ne peut ratifier le Protocole sans avoir auparavant ou simultanément ratifié la Convention. Un Etat ayant signé ou ratifié la Convention n'est pas tenu de signer le Protocole ou, le cas échéant, de le ratifier.