
L'évolution des enjeux éthiques et juridiques du dépistage néonatal

Bartha Maria Knoppers, Professeure distinguée James McGill Emerita, Directrice fondatrice du
Centre de génomique et politiques, Université McGill

Ana Eliza Bonilha, MSc Éthique Biomédicale, Étudiante en conseil en génétique, Centre
Universitaire de Santé McGill

Conflits d'intérêts

- Membre, External Ethics Advisory Committee, Merck (2018-)

Sommaire

1. Introduction
2. Les droits du nouveau-né
3. Éthique et santé publique
4. Quo Vadis? Perspectives futures

Planning Group for Workshop on Newborn Screening/Liability

September 15-16 Parklawn Building 1925

Rockville, Maryland

Delbert A. Fisher, M.D.
Harbour General Hospital
1000 West Carson Street
Torrance, California 90509

Raymond H. Young, Esquire
60 State Street
Boston MA, 02109

Ms. Partha M. Knoppers
Institute of Comparative Law
Faculty of Law
3644 Peel
Montreal, Quebec H3A1W9
Canada

Jean H. Dussault, M.D.
Endocrinology - Metabolism
C.H.V.L. Porte RC - 9302
2705 Bonl Laurier
Ste - Foy, P.QGIV4G2
Canada

Marvin L. Mitchell, M.D.
New England Regional Screening Program
State Laboratory Institute
Jamaica Plain, MA 02130

Lori B. Andrews, Esquire
Research Attorney
American Bar Foundation
1155 East Sixteenth St.
Chicago, Illinois 60637

Felix De La Cruz, M.D.
Special Assistant for Pediatrics
MRDDB - NICHD
7910 Woodmont Ave.
Room C7016 Landow Building
Bethesda, Maryland 20014

Arthur J. Salisbury, M.D.
March of Dimes/Birth Defects Foundation
1275 Mamaroneck Avenue
White Plains, New York 10605

Jose S. Cordero, M.D.
Birth Defects Branch
Chronic Diseases Division
Center for Environmental Health
CHAM #5 Centers for Disease Control
Atlanta, Georgia 30333

Gene W. Matthews
Legal Advisor to CDC
Room 1421 Bg. 1
1600 Clifton Road N.E.
Atlanta, Georgia 30333

Harry Hannon, M.D.
Chief, Analytical Biochemistry Branch
CHAM #17, Room 203
Center for Disease Control
Atlanta, Georgia 30333

George C. Cunningham, M.D.
Chief, Genetic Disease Section
California Dept. of Health Services
2151 Berkeley Way
Berkeley, California 94704

Jane Lin-Fu, M.D.
Pediatric Consultant
Division of MCH, BHCDA, PHS
Parklawn Bldg. 6-17
5600 Fishers Lane
Rockville, Md. 20857

Rudolf P. Hormuth, MSW
Specialist in Services for MR Childre
Parklawn Bldg. 6-11
5600 Fishers Lane
Rockville, Md. 20857

1. Introduction

- Le dépistage néonatal= Norme de soins
- Accès en temps opportun au diagnostic, au traitement et aux soins

WHAT DOES NEONATAL SCREENING MEAN FOR PATIENTS?

TIMELY ACCESS TO DIAGNOSIS, TREATMENT AND CARE!



© Neonatal Screening Day 2024

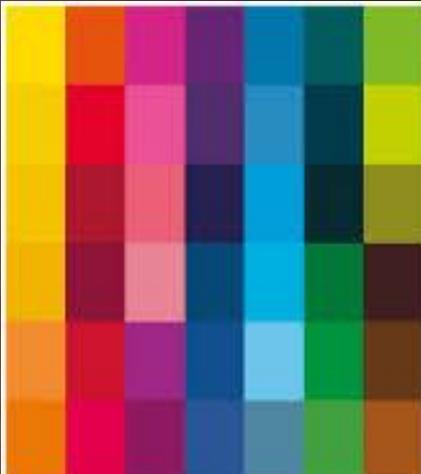
1. Introduction

- ♦ Participation dans les programmes:

« Les programmes de dépistage n'auront un impact significatif sur la santé de la population **que si une proportion suffisante de la population éligible y participe.** »

(Screening programs, a short guide, Organisation mondiale de la santé (OMS), 2020)





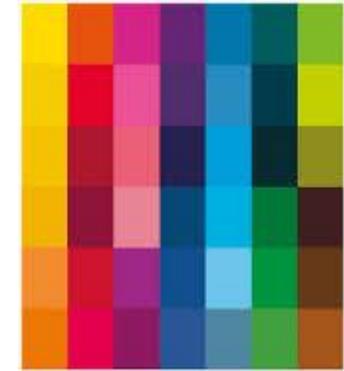
**CONVENTION
RELATIVE
AUX DROITS
DE L'ENFANT**

2. Les droits du nouveau-né aux bénéfices du progrès scientifique

Nations Unies, 1989

Article 3:

1. Dans toutes les décisions qui concernent les enfants, qu'elles soient le fait des institutions publiques ou privées de protection sociale, des tribunaux, des autorités administratives ou des organes législatifs, **l'intérêt supérieur de l'enfant doit être une considération primordiale.**



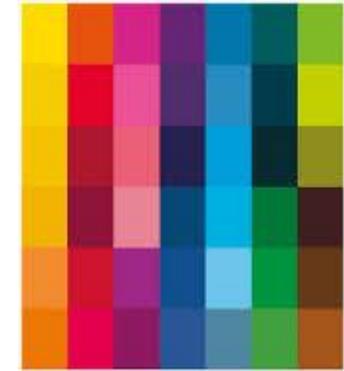
**CONVENTION
RELATIVE
AUX DROITS
DE L'ENFANT**

2. Les droits du nouveau-né en matière de santé

Nations Unies, 1989

Article 24

1. Les Etats parties reconnaissent le droit de l'enfant de jouir du **meilleur état de santé possible** et de bénéficier de services médicaux et de rééducation. Ils s'efforcent de garantir qu'aucun enfant ne soit privé du droit d'avoir accès à ces services.



**CONVENTION
RELATIVE
AUX DROITS
DE L'ENFANT**

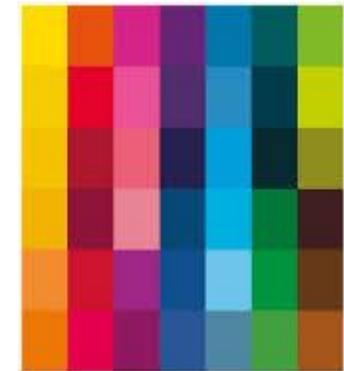
2. Les droits du nouveau-né en matière de santé

Nations Unies, 1989

Article 24

- 2. Les Etats parties s'efforcent d'assurer la réalisation intégrale du droit susmentionné et, en particulier, prennent les mesures appropriées pour : (...)

d) Assurer aux mères des soins prénatals et postnatals appropriés;



**CONVENTION
RELATIVE
AUX DROITS
DE L'ENFANT**

2. Les droits du nouveau-né en matière de santé

Nations Unies, 1966

Article 15

1. Les Etats parties au présent Pacte reconnaissent à chacun le droit:

a) De participer à la vie culturelle;

b) De bénéficier du progrès scientifique et de ses applications;

(...)



**Pacte international relatif
aux droits économiques,
sociaux et culturels**

2. Devoirs de l'état

- ♦ "Le fait de ne pas fournir des soins médicaux ou de ne pas prendre de mesures de prévention sanitaire peut être considéré comme **une négligence médicale envers l'enfant** en vertu de la législation sur la protection de la jeunesse."

Canadian Child Health Law: Health Rights and Risks of Children (Knoppers, 1992)

PROVINCIAL AND TERRITORIAL CHILD PROTECTION LEGISLATION AND POLICY 2018



2. Devoirs de l'état

- ♦ La compétence « **parens patriae** » :
 - ♦ Vise à protéger les personnes vulnérables
 - ♦ Devait être exercée dans « l'intérêt » de la personne protégée ou encore, à son « avantage » ou pour son « bien-être ».
 - ♦ Permet à l'état « agir à la place d'un père ou d'une mère afin d'assurer la protection de l'enfant »

[1986] 2 R.C.S. 388, [1986] A.C.S. no 60.
A.C.B. c. R.B., [2010] O.J. No. 4558, au par. 23.

3. *Éthique et santé publique*

3. Éthique et Santé Publique



3. Éthique et Santé Publique

" Évaluer le rapport **bénéfice-risque** d'un programme de dépistage de la population nécessite également d'atteindre un consensus sur un certain nombre de questions de politique sociale. Ces questions de politique incluent la détermination du rapport le plus souhaitable entre la sensibilité et la spécificité (c'est-à-dire le rapport entre faux positifs et faux négatifs) et l'établissement de critères appropriés pour évaluer le rapport coût-efficacité "



Review

Of Screening, Stratification, and Scores

Bartha M. Knoppers ^{1,*}, Alexander Bernier ¹, Palmira Granados Moreno ¹ and Nora Pashayan ²

¹ Centre of Genomics and Policy, Faculty of Medicine, McGill University, 740 Avenue Dr. Penfield, Suite 5200, Montreal, QC H3A 0G1, Canada; alexander.bernier@mcgill.ca (A.B.); palmira.granadosmoreno@mcgill.ca (P.G.M.)

² Department of Applied Health Research, University College London, 1-19 Torrington Place, London WC1E 7TB, UK; n.pashayan@ucl.ac.uk

* Correspondence: bartha.knoppers@mcgill.ca

Abstract: Technological innovations including risk-stratification algorithms and large databases of longitudinal population health data and genetic data are allowing us to develop a deeper understanding how individual behaviors, characteristics, and genetics are related to health risk. The clinical implementation of risk-stratified screening programmes that utilise risk scores to allocate patients into tiers of health risk is foreseeable in the future. Legal and ethical challenges associated with risk-stratified cancer care must, however, be addressed. Obtaining access to the rich health data that are required to perform risk-stratification, ensuring equitable access to risk-stratified care, ensuring that algorithms that perform risk-scoring are representative of human genetic diversity, and determining the appropriate follow-up to be provided to stratification participants to alert them to changes in their risk score are among the principal ethical and legal challenges. Accounting for the great burden that regulatory requirements could impose on access to risk-scoring technologies is another critical consideration.

Keywords: bioethics; cancer screening; law; stratification; personalized medicine; polygenic risk scores



Citation: Knoppers, B.M.; Bernier, A.; Granados Moreno, P.; Pashayan, N. Of Screening, Stratification, and Scores. *J. Pers. Med.* **2021**, *11*, 736. <https://doi.org/10.3390/jpm11080736>

1. Introduction

"All Screening Programmes Do Harm; Some Do Good as Well, and of These, Some Do More Good than Harm at Reasonable Cost" [1].

By 2025, 130 million genomes are expected to be sequenced, of which 83 million will be

3. Éthique et Santé Publique

Le consentement dans le dépistage néonatal au Québec

- Auparavant: implicite (les parents peuvent activement refuser)
- Depuis 2013: explicite (les parents doivent donner le consentement verbal, documenté sur le formulaire de dépistage)

Sanité et Services sociaux Québec Hôpital SN X 55001

PROGRAMME QUÉBÉCOIS DE DÉPISTAGE NÉONATAL SANGUIN

ENFANT
 NOM DE LA MÈRE
 ADRESSE
 TÉLÉPHONE
 MÉDECIN

SI BÉBÉ TRANSFÉRÉ D'HÔPITAL
 DE _____ À _____

État de l'enfant: Normal Pathologique

Prématurité Âge gestationnel (en semaines) _____

Transfusion (s'il y a lieu): Prélèvement réalisé pré ou post

Parent informé du dépistage:

Décision du parent: accepte refuse

Si refus, signature du parent _____

Initiales du/de la professionnel(le) _____

SEXE: M F

POIDS AU PRÉLÈVEMENT _____ GRAMMES

DATE DE NAISSANCE: ANNEE MOIS JOUR HR

DATE DU PRÉLÈVEMENT: ANNEE MOIS JOUR HR

Alimentation: sein lait maternisé
 mixte (sein + lait maternisé) parentérale

XB5001 10 - RPPF-10

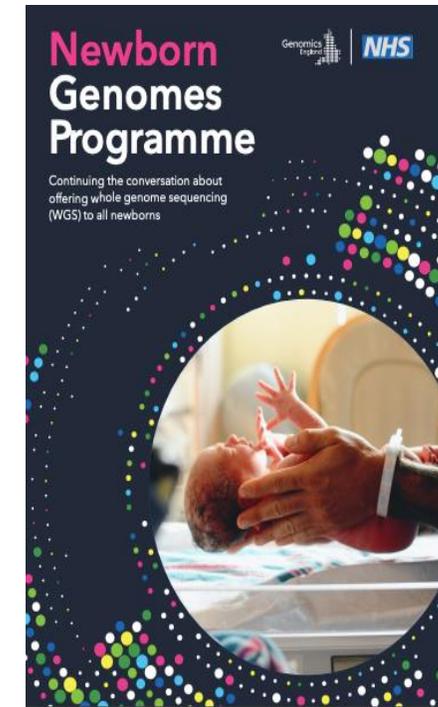
GE Healthcare Bio Sciences Corp. 14 Walkup Drive Westborough, MA 01581-1018, USA

IVD REF 10634751 Rev. AD YYY-MM

4. Quo Vadis?

Perspectives Futures

4. Le séquençage génomique dans le dépistage néonatal



4. Le séquençage génomique dans le dépistage néonatal

Les projets de recherche internationaux:

- Recrutement : Principalement **durant la période prénatale**. La plupart des projets facilitaient également l'inscription après la naissance
- Consentement: Explicite, Par l'intermédiaire de l'équipe de recherche, des professionnels de santé ou par des **plateformes en ligne**.
- Échantillon: Utilisent des échantillons **résiduels** ou font la collecte d'un **nouvel** échantillon

4. Le séquençage génomique dans le dépistage néonatal

- « La prise de décision avant le dépistage, ainsi que l'obtention d'une participation éclairée, deviendront de plus en plus **difficiles** en raison de la nature et de la **complexité** des résultats de séquençage génomique. » (*Knoppers, Bonilha et al , 2024: EJHG, traduction*)
- Consentement éclairé VS Consentement approprié

bioethics



ORIGINAL ARTICLE |  Open Access |  

Moving from 'fully' to 'appropriately' informed consent in genomics: The PROMICE framework

Julian J. Koplin , Christopher Gyngell, Julian Savulescu, Danya F. Vears

First published: 07 April 2022 | <https://doi.org/10.1111/bioe.13027> | Citations: 3

4. Le séquençage génomique dans le dépistage néonatal

- ♦ « Un consentement approprié offre un équilibre proportionné entre la garantie **de l'universalité continue du dépistage** des conditions de santé importantes dans le dépistage néonatal et la reconnaissance de la complexité que l'introduction d'une technologie de génomique clinique dans le domaine du dépistage générera. »

(Knoppers, Bonilha et al ,2024: EJHG, traduction)

4. Quo Vadis? Perspectives futures

