



8.1.1 Résumé



Crédit photographique : Shutterstock

La science de la génétique et ses applications cliniques sont multidimensionnelles en raison de la combinaison de la génétique et de facteurs environnementaux, sociaux et épigénétiques. Nous commençons à comprendre le rôle de quelques uns de ces facteurs – par exemple, dans les cancers chez les enfants – mais la prestation de services génétiques dans l'avenir exigera des recherches beaucoup plus approfondies et une meilleure intégration des connaissances génétiques dans les soins de santé.

Les affections génétiques héréditaires sont extrêmement importantes dans les soins cliniques des enfants. L'Organisation mondiale de la santé a déclaré que près de 40 % des soins hospitaliers peuvent être reliés à des affections monogéniques chez les enfants (ces affections dues à la modification d'un seul gène.¹ Une autre étude indique que

plus de 50 % des hospitalisations en pédiatrie sont liées à des affections génétiques ou des affections qui présentent des composantes génétiques sous jacentes.² Le manque de données au Canada sur le fardeau des maladies infantiles liées à la génétique représente un défi majeur, étant donné la demande croissante de services, la variation des services offerts, et la concurrence pour obtenir des ressources en soins de santé. C'est pourquoi il devient crucial de recueillir des données pertinentes afin d'évaluer l'incidence des gènes combinée au comportement, à l'environnement et à la diète sur la santé de l'enfant.

Selon la Convention relative aux droits de l'enfant de 1989 qui oriente l'approche en matière de politiques et de soins de santé au Canada, le meilleur intérêt de l'enfant est d'une importance primordiale. Pour ce faire, il faut prendre en considération certains éléments lorsqu'on utilise des tests génétiques. Certains s'interrogent sur la pertinence du traitement et de la prévention tandis que d'autres se concentrent sur la confidentialité des résultats des tests génétiques des enfants. Si un test génétique révèle la présence d'une mutation dangereuse et qu'il existe des traitements ou des mesures de prévention efficaces qui peuvent être appliqués pendant l'enfance, il pourrait clairement être bénéfique pour la santé, actuelle ou future, de l'enfant. Dans le cas contraire, les résultats des tests ne devraient pas être divulgués (à l'enfant ou aux parents) parce que cela ne serait pas dans le meilleur intérêt de l'enfant et contreviendrait aux droits de l'enfant en matière de confidentialité et de vie privée et pourrait avoir des conséquences psychosociales.

Pour que les enfants bénéficient du « meilleur départ » possible, il faut mettre en place des programmes de dépistage prénataux et chez les nouveau nés partout au Canada. Le dépistage chez les nouveau nés vise à favoriser la santé des nourrissons et des enfants en identifiant les bébés qui présentent des affections traitables le plus tôt possible en vue de prévenir des décès, des déficiences ou de graves problèmes de santé. L'absence de normes nationales pour les tests de dépistage chez les nouveau nés au Canada signifie que l'accès aux tests n'est pas équitable pour toutes les familles au pays.

Étant donné la progression rapide des avancées scientifiques dans le domaine de la génétique combinée à l'utilisation du séquençage complet du génome humain en milieu clinique, il faut sensibiliser les médecins, les infirmières et infirmiers et d'autres fournisseurs de soins de santé aux nouvelles technologies génomiques, vu que chacun d'eux joue un rôle unique dans l'équipe de soins de santé. De plus, les familles ont besoin d'avoir accès à de l'information exacte pour prendre des décisions éclairées. Elles auront besoin d'avoir accès au moment opportun à des généticiens cliniques, des conseillers en génétique, des lignes d'assistance et des services de soutien. De tels services sont essentiels pour veiller à ce que les familles songeant à avoir recours aux tests génétiques reçoivent de l'information à jour sur les tests, y compris les avantages, leur exactitude, les risques connexes et les affections qui peuvent ou ne peuvent pas être déterminées.

L'évolution de la génétique nous offre la possibilité de permettre aux enfants canadiens d'atteindre un état de santé et de bien être optimaux. Elle présente aussi plusieurs défis qui doivent être relevés – d'une manière réfléchie en se basant sur des faits concrets – pour veiller à protéger la santé et les droits de nos enfants.

¹ Organisation mondiale de la santé. Genes and Human Disease. Monogenic Diseases. <http://www.who.int/genomics/public/geneticdiseases/en/index2.html>

² McCandless SE, Brunger JW, Cassidy SB. The Burden of Genetic Disease on Inpatient Care in a Children's Hospital. *J Hum Genet.* 2004;74(1):121–7

