

Ethical Principles in the Face of the Main Chromosomal Pathologies

Zoulikha Boucif Debab¹, F.Z. Elkebir², T. Sahraoui³ and A. Idder⁴

¹ Université Oran 1. Ahmed BENBELLA

Received: 7 December 2019 Accepted: 3 January 2020 Published: 15 January 2020

Abstract

Belonging to a health profession requires an understanding of the ethical problems faced by its members. Chromosomal pathologies are very rare among live births; which does not give them priority for public health in developing countries, however these pathologies exist and can affect any family. The present study first describes patients with chromosomal pathologies in the population of western Algeria. The second step proposes to think about applying ethical principles to the practice of cytogenetics. We carried out a study by a triangulation of the sources of information: The study of files, the prospection in the international bioethical literature and the research in the authorized texts as well as the international instruments. This type of approach makes it possible to reflect on the border between ethics and law. Ethical reflection on this subject therefore appears essential to attract attention to these patients in order to give them a better place in our society.

Index terms— ethics, chromosome anomalies, chromosome pathologies, cytogenetics.

Résumé-Appartenir à une profession de santé suppose une compréhension des problèmes éthiques auxquels sont confrontés ses membres. Les pathologies chromosomiques sont très rares parmi les naissances vivantes, ce qui ne leur donne pas la priorité de santé publique dans les pays en voie de développement, cependant ces pathologies existent et peuvent toucher n'importe quelle famille. La présente étude décrit dans le premier temps les patients atteints de pathologies chromosomiques dans la population de l'ouest algérien. Le second temps propose de réfléchir à appliquer les principes éthiques à la pratique de la cytogénétique. Nous avons procédé à une étude par une triangulation des sources d'information: L'étude de dossiers, la prospection dans la littérature bioéthique internationale et la recherche dans les textes réglementaires ainsi que les instruments internationaux. Ce type d'approche permet de mener une réflexion à la frontière de l'éthique et du droit. La réflexion éthique sur ce sujet paraît donc essentielle pour attirer le regard sur ces patients afin de leur donner une meilleure place dans notre société.

Summary-Belonging to a health profession requires an understanding of the ethical problems faced by its members. Chromosomal pathologies are very rare among live births; which does not give them priority for public health in developing countries, however these pathologies exist and can affect any family. The present study first describes patients with chromosomal pathologies in the population of western Algeria. The second step proposes to think about applying ethical principles to the practice of cytogenetics. We carried out a study by a triangulation of the sources of information: The study of files, the prospection in the international bioethical literature and the research in the authorized texts as well as the international instruments. This type of approach makes it possible to reflect on the border between ethics and law. Ethical reflection on this subject therefore appears essential to attract attention to these patients in order to give them a better place in our society. [7].

Bien que ces anomalies chromosomiques constitutionnelles soient fréquentes à la conception, leur rareté parmi les naissances vivantes ne donne pas la priorité de santé publique dans les pays en voie de développement. Les praticiens sont confrontés aux problèmes éthiques liés aux patients ainsi que leurs familles.

En Algérie, depuis son indépendance en 1962, à travers un engagement soutenu à la politique de santé publique, a fait des réalisations considérables dans l'amélioration de la situation de la santé dans le pays, l'article 54 de la

46 constitution, reconnaît à tous les citoyens le droit à la protection de la santé [8]. Les mesures médicales relatives
47 à la protection de santé ont été également établies [9]. La réglementation actuelle en matière de tests génétiques
48 porte essentiellement sur les tests de filiation et les empreintes génétiques [10-11].

49 Nos objectifs dans la présente étude sont de décrire dans le premier temps les patients atteints de certaines
50 pathologies chromosomiques dans la population de l'ouest algérien et le second temps de proposer de réfléchir à
51 appliquer les principes éthiques à la pratique de la cytogénétique.

1 II.

2 Matériel et Méthodes

54 Les étapes: ? La recherche dans les textes réglementaires algériens et instruments internationaux En matière de
55 législation nationale algérienne, nous nous sommes référés à la nouvelle loi relative à la santé [9] et le code de
56 déontologie médicale [13] ainsi que les instruments internationaux [14][15].? L'

3 III.

4 Résultats et Discussion

59 Au cours de la période de notre étude, un total de 294 dossiers de patients issus de la région de l'ouest algérien a
60 été répertorié. Parmi eux, 122 cas (41.49%) avaient un caryotype en faveur d'une anomalie chromosomique.
61 Ce résultat se rapproche de celui de Mokhtar au Maroc qui trouvait un taux de 38,7 % [19]. D'autres études
62 [20] [21] retrouvaient respectivement 32,2% et 28,9%. Les variabilités observées dans le taux d'une étude à
63 une autre pourraient s'expliquer par les critères d'inclusion propres à chaque étude, le nombre de patients inclus
64 et les méthodes cytogénétiques utilisées. La fréquence élevée dans notre étude pourrait également s'expliquer
65 par le fait que les patients n'ont pas bénéficié d'un diagnostic anténatal vu l'absence de loi en Algérie autorisant
66 l'interruption thérapeutique de grossesse en cas de mise en évidence d'une anomalie chromosomique en anténatal.

67 Le tableau I montre la fréquence des principales anomalies chromosomiques à l'origine des pathologies. Parmi
68 les 122 cas présentant une anomalie chromosomique, 119 (40.47%) avaient une anomalie de nombre, 2 cas (0.68%)
69 une anomalie de structure dont un patient présentant le syndrome de Down par translocation robertsonienne et le
70 second, le syndrome de cri de chat. Nous avons également noté une grande fréquence d'anomalies des autosomes
71 par rapport aux anomalies des gonosomes, cela pourrait s'expliquer par le fait que les anomalies des autosomes
72 ont un retentissement phénotypique plus grave que les anomalies des gonosomes [7].

73 Le tableau II résume les principaux aspects cytogénétiques à l'origine des pathologies chromosomiques. Le
74 syndrome de Down a été la pathologie chromosomique la plus fréquente avec 105 cas (35,71%), le syndrome
75 d'Edwards a été observé chez un patient (0,34%) et le syndrome de Turner a été confirmé chez 11 patientes (3,74)
76 tandis que le syndrome de Klinefelter a été mis en évidence chez seulement deux patients (0.68%). Ces résultats
77 sont en accord avec les données de la littérature [7-22-23]. Le taux élevé de la trisomie 21 pourrait être attribué
78 à la facilité de son diagnostic clinique, le taux faible de la Nous avons fait une étude par une triangulation des
79 sources d'information: L'étude de dossiers, la prospection dans la littérature bioéthique internationale [2-12] et
80 la recherche dans les textes réglementaires algériens [9][10][11][12][13] et instruments internationaux [14][15]. Ce
81 type d'approche permet de mener une réflexion sur les principales pathologies chromosomiques à la frontière de
82 l'éthique et du droit.

83 trisomie 18 peut être expliqué par le fait que la plupart des fœtus atteints sont avortés spontanément et aussi
84 les nouveaux nés sont rarement viables à long terme, au maximum 1 à 2 mois en postnatal [24].

85 Tableau 1: Anomalies chromosomiques à l'origine des principales pathologies des patients de l'étude.

86 Tableau 2: Aspects cytogénétiques des principales pathologies chromosomiques dans la population étudiée.

5 Pathologie chromosomique

88 Notre point de départ est donc la connaissance de la forme cytogénétique de la pathologie qui est
89 indispensable pour le conseil génétique.

90 Le principe de l' « autonomie » met en évidence le droit à l'information précise du sujet, la garantie de son
91 libre choix et le recueil de son consentement éclairé. Ainsi, le devoir d'information dans la pratique de soin est
92 stipulé dans l'article 43 du code de déontologie médicale algérien [13] et l'article 23 de la loi relative à la santé
93 [9] conformément au contexte international [25][26].

6 Chromosomes marqueurs surnuméraires

95 Dans le cadre des pathologies chromosomiques, le conseil génétique est indispensable pour protéger l'autonomie
96 des couples et respecter leur droit à une information complète concernant la pathologie, le risque de récurrence
97 dans la fratrie ainsi que les solutions possibles pour leur prise en charge. Le conseil génétique doit être nondirectif,
98 culturellement adapté et conforme à l'intérêt supérieur de la personne concernée [27].

99 Le principe de la « bienfaisance » a trait à un objectif de la médecine, qui est d'améliorer la santé des populations
100 avec la coopération volontaire de ces dernières. En Algérie, les mesures visant à protéger la santé sont prévues
101 dans le chapitre premier du titre II de la loi relative à la santé [9]. Le diagnostic d'une maladie chromosomique

102 n'est effectué qu'en période post natale, ce diagnostic représente la première étape essentielle des soins à fournir
103 aux patients, il permet d'une part de mettre fin à l'errance et d'autre part à envisager la possibilité d'une
104 prise en charge adaptée. Identifier l'altération génétique représente un « impératif éthique » et une réponse à la
105 revendication légitime des parents dans leur démarche d'accompagnement d'un enfant malade [28].

106 Le principe de la « Non-malfaisance », il est à l'origine du principe traditionnel en médecine qui est de « ne pas
107 nuire », c'est-à-dire que le professionnel de santé a pour devoir de prévenir tout effet nocif ou, s'il ne peut l'éviter,
108 le réduire au minimum [12]. En pathologies chromosomiques cette situation s'applique aux cas d'anomalies de
109 structures héritées. Les membres d'une même famille partagent les mêmes gènes. L'éthique de la communication
110 d'un risque génétique commence avec le devoir familial d'avertir et de protéger les membres de la famille de tout
111 mal. Lorsqu'il est demandé aux patients d'informer leur famille élargie, le professionnel doit se souvenir du droit
112 des membres de la famille à la confidentialité et du droit de l'individu à la même confidentialité. Ces droits
113 trouvent leurs fondements dans l'article 24 de la loi relative à la santé et les articles 36, 37, 38 et 39 du code de
114 déontologie médicale [9][10][11][12][13] en accord l'article 7 de la Déclaration Universelle sur le Génome Humain et
115 les droits de l'homme et l'article 14 de la déclaration internationale sur les données génétiques humaines [14][15].
116 L'article 9 de la déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme [14], stipule que « des
117 limitations aux principes du consentement et de la confidentialité ne peuvent être apportées que par la loi, pour
118 des raisons impérieuses et dans les limites du droit international public et du droit international des droits de
119 l'homme ».

120 Le conseil génétique offre le choix de ne pas entreprendre une grossesse. Pour le professionnel de la santé, les
121 enjeux majeurs sont la confidentialité ou le devoir d'information des membres de la famille présentant un risque
122 génétique.

123 Le prestataire est partagé entre le devoir de respecter le secret médical, qui le lie à la personne venue en
124 consultation génétique et le devoir d'assistance vis-à-vis de ses apparentés. Plusieurs questions se posent: Quelles
125 sont les conséquences sociales et psychologiques? Dans ce cas, si une prévention est possible, que faire? Le «
126 conseil non directif » est-il approprié ?

127 Le principe de la « Justice », il correspond au devoir de traiter tous et chacun justement et équitablement il fait
128 également appel à la notion de vertu et d'équité [12]. Ce principe est prévu dans l'article 21 de la loi relative à
129 la santé [9]. Cependant, le principe de la justice exige que les services de diagnostic génétique soient disponibles.
130 Un système de soins de santé national qui fournit des soins essentiels à tous, indépendamment du lieu d'habitat
131 constitue une approche éthique.

132 IV.

133 7 Conclusion

134 Une personne particulièrement handicapée ne peut laisser personne indifférent quels que soient les priorités ou
135 encore les circonstances. Les patients de la population de l'ouest algérien atteints de pathologies chromosomiques
136 existent même s'ils ne sont pas importants en termes de nombre, ils demeurent des personnes vulnérables qui
137 méritent une attention et une protection particulières en vertu de la loi et des principes éthique. L'application
138 des principes éthiques aux services de génétique permet d'aider les personnes souffrant de ces pathologies à faire
139 des choix éclairés et prendre de décisions dans le cadre de la famille.

140 8 Références Bibliographiques

Year 2020

2

Volume XX Issue VIII Version I

D D D D)

(

Medical Research

Global Journal of

Hebd Seances AcadSci (Paris) 248: 602-603,

(1959).

5. F PELLESTOR. Âge maternel et anomalies
chromosomiques dans les ovocytes humains.

MEDECINE/SCIENCES; 20: 691-6 (2004).

6. EB HOOK. The impact of aneuploidy upon public

[Note: K © 2020 Global Journals 16 health: mortality and morbidity associated with human chromosome abnormalities. In: Dellarco VL, Voytek PE, Hollaender A, eds. Aneuploidy: etiology and mechanisms (proceedings of a symposium on]

Figure 1:

- 141 [Lynn et al.] , B Jorde Lynn , C Carey John , J Bamshad Michel , L White Raymond. Génétique Médicale .
142 [Washington ()] , D C Washington . *Basic Life Sciences* 1985. 36 p. .
- 143 [Article 11 Déclaration Internationale sur les données génétiques humaines. Instrument Normatif. UNESDOC. 16 octobre ()]
144 *Article 11 Déclaration Internationale sur les données génétiques humaines. Instrument Normatif. UNESDOC.*
145 *16 octobre, 2003.*
- 146 [Assemblée générale de l'AMM ()] *Assemblée générale de l'AMM*, (Fortaleza, Brésil, Octobre) 2013.
147 [Paris ()] *Campus référence, 430*, Paris . 2004. Elsevier.
- 148 [Mokhtar ()] 'Chromosomal aberrations in children with suspected genetic disorders'. M M Mokhtar . *EMHJ-*
149 *Eastern Mediterranean Health Journal* 1997. 3 (1) p. .
- 150 [Balkan et al. ()] 'Cytogenetic analysis of 4216 patients referred for suspected chromosomal abnormalities in
151 Southeast Turkey'. M , H Balkan , H Akbas , D Isi , A Oral , S Turkyilmaz , S Kalkanli , Simsek . *Incidence*
152 *of Chromosome Abnormalities in the Sultanate of Oman*, 2010. 21. 2005. 9 p. . (Saudi Medical Journal)
- 153 [Mutton et al. ()] 'Cytogenetic and epidemiological findings in Down syndrome, England and Wales 1989 to
154 1993'. D Mutton , E Alberman , E B Hook . *J Med Genet* 1996. 1996. 33 p. 806. (J Med Genet)
- 155 [Déclaration d'Helsinki de L'AMM-Principes éthiques applicables à la recherche médicale impliquant des êtres humains. Section:
156 *Déclaration d'Helsinki de L'AMM-Principes éthiques applicables à la recherche médicale impliquant des êtres*
157 *humains. Section: Vie privée et confidentialité*, p. 64. (Article 24. Adoptée par la)
- 158 [Déclaration Internationale sur les données génétiques humaines ()] *Déclaration Internationale sur les données*
159 *génétiques humaines*, 2003. (Article 8 (b). Instrument Normatif. UNESDOC. 16 octobre)
- 160 [Déclaration Internationale sur les données génétiques humaines. Instrument Normatif. UNESDOC. 16 octobre ()]
161 *Déclaration Internationale sur les données génétiques humaines. Instrument Normatif. UNESDOC. 16 octobre,*
162 *2003.*
- 163 [Déclaration universelle sur le genome humain et les droits de l'homme] *Déclaration universelle sur le genome*
164 *humain et les droits de l'homme*, p. . (Article 5 (b))
- 165 [Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme. Instrument Normatif. UNESDOC. 11 novembre ()]
166 *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme. Instrument Normatif. UNESDOC.*
167 *11 novembre, 1997.*
- 168 [Décret exécutif No 276. Loi 90-17. Code de déontologie médicale LE SECRET PROFESSIONNEL. 06 juillet ()]
169 'Décret exécutif No 276. Loi 90-17. Code de déontologie médicale'. *LE SECRET PROFESSIONNEL. 06*
170 *juillet, 1992. 2.* (Article 40)
- 171 [Décret exécutif portant Code de déontologie médicale No 276. Loi 90-17 (1992)] *Décret exécutif portant Code*
172 *de déontologie médicale No 276. Loi 90-17*, 08 juillet 1992. (Journal officiel de la république algérienne N° 52)
- 173 [Journal officiel de la république algérienne N° 15. Filiation dans le droit algérien (2005)] *Journal officiel de la*
174 *république algérienne N° 15. Filiation dans le droit algérien*, 27 Février 2005. (Article 40)
- 175 [Journal officiel de la république algérienne N° 37. Dispositions générales relatives à l'utilisation de l'empreinte génétique dans les
176 *Journal officiel de la république algérienne N° 37. Dispositions générales relatives à l'utilisation de l'empreinte*
177 *génétique dans les procédures judiciaires et l'identification des personnes*, 2016.
- 178 [Journal officiel de la république algérienne N° 46. Titre 1 : Dispositions et principes fondamentaux. Chapitre 3 « Droits et obliga
179 *Journal officiel de la république algérienne N° 46. Titre 1 : Dispositions et principes fondamentaux. Chapitre*
180 *3 « Droits et obligations des patients*, 2018. 29. (Article 24)
- 181 [Malzac ()] 'Les tests génétiques en pédiatrie'. P Malzac . *Soins Pédiatrie-Puériculture* 2002. 208 p. .
- 182 [Loi relative à la santé du 29 juillet ()] *Loi relative à la santé du 29 juillet*, 2018.
- 183 [Beauchamp and Childress ()] *Principles of Biomedical Ethics*, T Beauchamp , J F Childress . 1994. 1994. New
184 York, Oxford: Oxford University Press. (op. cit., 4e éd)
- 185 [Ic Jaouad et al. ()] 'Profils cytogénétiques et épidémiologiques du syndrome de Down dans une population
186 marocaine: un rapport de 852 cas'. S Ic Jaouad , A Cherkaoui Deqaqi , A Sbiti , F Natiq , A Elkerch ,
187 Sefiani . *Singapore Med J* 2010 févriers. 51 (2) p. .
- 188 [Giaccardi et al. ()] 'Trisomie 18 ou syndrome d'Edwards. Un rapport de 4 cas cliniques'. A Giaccardi , R Sardi
189 , U Priora , M Vivalda , G Domeneghetti , P Girone . *Minerva Pediatr* 1991. 43 (4) p. .