



Le dépistage des nouveau-nés, le consentement, et la mise en banque

Claude Laberge¹, Linda Kharaboyan², Denise Avard²

1 Université Laval du Québec, Faculté de médecine

2 Université de Montréal, Centre de recherche en droit public

Introduction. Les programmes de dépistage des nouveau-nés (ci après, «DNN») sont instaurés comme des initiatives de santé publique financées par les gouvernements. Ces programmes cherchent à identifier les nouveau-nés affectés par des maladies congénitales dont la gravité peut entraîner la mort ou un handicap permanent en l'absence de traitement immédiat. Lorsque les enfants à risque sont identifiés, les parents sont ensuite rejoints afin de soumettre leur enfant à un test diagnostique visant à confirmer le résultat. La plupart des pays industrialisés ont des programmes de dépistage de la phénylcétonurie et de l'hypothyroïdie congénitale. Il existe aussi des programmes de dépistage qui ciblent certaines régions géographiques particulières, là où les populations sont plus à risque d'être atteintes de certaines maladies, comme la thalassémie ou la drépanocytose. Lorsque la population fait partie de groupes qui sont à haut risque de développer certaines maladies, quelques-uns de ces programmes ciblés sont intégrés dans les programmes universels de dépistage.¹

Quelques tendances principales influencent le développement des programmes de DNN dans le monde. Au départ, les avancées technologiques, comme l'introduction de la spectrométrie de masse en tandem (SM/SM), permettent d'effectuer sur des échantillons sanguins des tests visant une large gamme de maladies. Au moins une trentaine de maladies, dont certaines ne sont pas traitables, peuvent aujourd'hui être détectées dans un processus unique qui utilise les mêmes échantillons que ceux recueillis dans le cadre des programmes de DNN de routine.² L'introduction de nouvelles technologies pour effectuer des tests de dépistage génétique chez les nouveau-nés, comme la spectrométrie de masse en tandem et la puce à ADN, ont soulevé des questions éthiques relativement à l'accroissement du nombre de maladies qui pourraient être détectées au cours du dépistage, notamment en ce qui concerne les enjeux touchant la qualité de vie et les bénéfices psychologiques pour l'enfant ou ses parents, autant que la nécessité d'obtenir un consentement et d'informer les parents de ces avancées technologiques.

Les échantillons sanguins peuvent être conservés pendant une longue période et réutilisés plusieurs fois. En plus, les pratiques de stockage des échantillons de sang des nouveau-nés varient à travers le monde. Certains pays, comme le Danemark, conservent les échantillons indéfiniment, alors que d'autres les détruisent après avoir effectué les contrôles de qualité nécessaires. La diversité des pratiques de stockage amplifie les préoccupations vis-à-vis les programmes de dépistage des nouveau-nés. Par exemple, que devrait-on dire aux parents au sujet de la conservation et de la réutilisation des échantillons sanguins? Tandis que la plupart des programmes de dépistage de routine ne font pas appel au consentement des parents pour la conservation et l'utilisation ultérieure des échantillons sanguins, des considérations éthiques au

sujet de la vie privée, de la confidentialité et de l'autonomie des patients poussent à faire un réexamen de cette politique.

Selon que les maladies en cause sont susceptibles ou non d'être traitées, les politiques actuelles divergent sur la manière de solliciter le consentement et la façon de présenter l'information aux parents. Les politiques divergent aussi au sujet de la conservation et de la réutilisation ultérieure des échantillons sanguins. La façon de traiter le consentement, le refus ou le choix, et le recours au consentement par écrit, varient selon les circonstances.

Ce numéro de GenEdit analyse de façon critique comment les lignes directrices et les énoncés de politique existants abordent (I) le consentement au dépistage néonatal des maladies traitables, (II) le consentement au dépistage néonatal des maladies non traitables et au dépistage d'une large gamme de maladies, (III) le consentement à la conservation et (IV) le consentement aux utilisations ultérieures des échantillons conservés. Nous concluons avec quelques recommandations qui pourraient être utiles pour aborder les enjeux touchant la prise de décision éclairée.

I Le consentement explicite ou présumé au dépistage des nouveau-nés dans le cas des maladies traitables

Dans la plus grande partie du monde, le dépistage classique des nouveau-nés portant sur des maladies traitables ou de routine a été effectué, et l'est encore, sans que le consentement explicite des parents n'ait été obtenu (voir le TABLEAU 1). Dans les programmes de dépistage des nouveau-nés, le consentement est présumé et justifié en vertu du principe qu'un nouveau-né a le droit d'être diagnostiqué et traité lorsqu'une maladie est traitable.³

Qu'est-ce qu'une maladie traitable? En général, le dépistage des nouveau-nés est recommandé à l'égard d'une maladie spécifique lorsque : 1) le diagnostic précoce est considéré apporter un bénéfice direct au nouveau-né, 2) les bénéfices escomptés s'équilibrent raisonnablement avec les coûts, 3) il existe un test fiable approprié au dépistage néonatal et 4) un système adéquat est en place pour gérer les tests diagnostiques, les services de conseil à offrir aux parents ainsi que le traitement et le suivi des enfants identifiés.⁴ Ces concepts sont le mieux illustrés par une maladie comme la phénylcétonurie où la détection précoce par le dépistage et le traitement s'est montrée très efficace afin de prévenir les troubles neurologiques.

La plupart des programmes de dépistage des nouveau-nés font partie de normes pédiatriques obligatoires et sont considérées faire partie des soins de routine, éliminant ainsi l'exigence du consentement écrit distinct. La raison d'être de cette pratique provient de la croyance selon laquelle le risque minime d'encourir des effets indésirables lors du prélèvement de quelques gouttes de sang, par rapport aux conséquences médicales significatives découlant d'un cas non diagnostiqué en raison du refus des parents, peut justifier l'absence d'un consentement éclairé formel. Aussi, le consentement est présumé étant donné qu'il est déterminé dans le sens du meilleur intérêt de l'enfant et de la société. Le groupe de travail de l'État de New York a déclaré que [TRADUCTION LIBRE] «l'autonomie des parents à prendre des décisions au sujet des soins de santé de leur enfant mineur doit céder devant le rôle de l'État de protéger les enfants».⁵ En 1998, l'Organisation mondiale de la Santé (ci après, «OMS») a déclaré que le dépistage des nouveau-nés devrait être imposé et gratuit lorsque le diagnostic et le traitement peuvent s'avérer

bénéfiques pour le nouveau-né.⁶ Bien que la déclaration de l'OMS n'affirme pas clairement que les parents ne devraient pas pouvoir refuser les interventions médicales qui peuvent être bénéfiques pour leur enfant, certains l'ont tout de même interprétée de cette façon.⁷

Ceux qui appuient une approche de dépistage basée sur le choix soutiennent qu'obtenir le consentement des parents ne compromettrait pas la participation au dépistage, que les parents ont un droit à ne pas savoir et que le principe général de consentement avant toute intervention médicale doit être maintenu.⁸

Bien que la plupart des programmes de dépistage des nouveau-nés visant des maladies traitables effectuent le dépistage sans avoir obtenu le consentement explicite des parents, un consensus général existe dans les lignes directrices selon lequel les parents devraient être adéquatement informés sur le dépistage néonatal. Par exemple, les lignes directrices de l'International Society for Neonatal Screening soulignent l'importance d'informer les parents et d'éduquer le public au sujet des programmes de dépistage.⁹ Cet organisme soutient que le public devrait être tenu adéquatement informé sur les programmes de dépistage néonatal et que, autant que cela est possible, de la documentation écrite devrait être fournie aux parents avant le dépistage. La Human Genetics Society of Australasia ajoute que de l'information écrite doit être donnée aux parents avant d'effectuer les tests de dépistage, tout comme il doit être possible pour eux de discuter du sujet ; quant aux professionnels de la santé, ils devraient être outillés de lignes directrices complètes décrivant tous les aspects du programme de dépistage, incluant la procédure appropriée de prélèvement des échantillons.¹⁰

Aucune mention spécifique au sujet du consentement écrit n'est faite par l' International Society for Neonatal Screening ni par la Human Genetics Society of Australasia ; ils soulignent toutefois la nécessité d'éduquer le public et d'avoir en place un système qui informe adéquatement les parents sur leur choix de ne pas participer au programme de DNN et des conséquences possibles qui sont associées à cette option.¹¹

Bien que l'Association of Public Health Laboratories soit d'avis que le consentement parental explicite n'est pas nécessaire pour le dépistage des nouveau-nés effectué dans le cadre d'un programme obligatoire de santé publique,¹² les États du Wyoming et du Maryland ont tous deux un programme de DNN où le consentement explicite des parents se fait par écrit.¹³ À l'inverse, l'État de New York, qui cherchait à obtenir un consentement éclairé avant d'effectuer des tests pour le VIH sur les échantillons sanguins des nouveau-nés, a dorénavant ajouté le VIH à son programme obligatoire par le biais de modifications législatives et réglementaires.¹⁴

Survient alors la question de savoir si une interprétation dans le sens d'une «offre imposée» est incompatible avec la position de la Human Genetics Society of Australasia pour qui la participation à un programme de dépistage des nouveau-nés ne devrait pas être obligatoire,¹⁵ ou encore avec la recommandation de l'Institute of Medicine qui favorise les programmes volontaires de dépistage des nouveau-nés.¹⁶ En fait, l'offre imposée permet de quitter le programme de dépistage, mais présume aussi qu'il y a consentement à y participer.

Au Royaume-Uni, le Newborn Screening Programme Centre en est à examiner une solution différente au consentement par écrit au dépistage. Tout en reconnaissant l'importance d'une information exacte comme élément essentiel de la décision des parents, les standards et politiques

récemment proposés rejettent le modèle du consentement par écrit ; l'approche retenue est plutôt celle du «choix éclairé» où la décision de participer ou non au programme de DNN est notée dans le dossier de la mère.¹⁷

En résumé, le Royaume-Uni,¹⁸ le Canada¹⁹ et les États-Unis (voir le TABLEAU 2) ont choisi le modèle de consentement présumé dans lequel les parents sont invités, dès leur arrivée à la maternité, à remplir les documents d'admission et à consentir au programme de DNN en tant que partie des soins pédiatriques de routine.

La plupart des lignes directrices considèrent que l'approche du consentement présumé est appropriée lorsque le dépistage permet de détecter des maladies qui peuvent être traitées immédiatement quand elles sont identifiées tôt après la naissance.²⁰ Toutefois, les politiques mentionnent qu'il incombe aux professionnels d'informer et de fournir un support continu et que l'obtention d'un consentement explicite par écrit²¹, comme la communication d'une information plus détaillée,²² sont des objectifs qui doivent être visés.

II. Le consentement explicite ou présumé au dépistage d'une large gamme de maladies traitables et non traitables

Avec l'introduction de la spectrométrie de masse en tandem (SM/SM) pour le dépistage des nouveau-nés à l'échelle de la population, les prestataires de soins de santé peuvent aujourd'hui identifier un nombre plus important de maladies dans une étape unique qui utilise le même échantillon de sang que celui qui a été prélevé lors du dépistage de routine. Malheureusement, il n'existe pas de traitement efficace pour chacune des maladies qui peuvent être détectées par la méthode SM/SM.

Le DNN visant des nouvelles maladies suscite des préoccupations inédites au sujet du consentement. D'abord, un dilemme survient sur la définition à donner à la notion de «bénéfice». La notion de bénéfice a été perçue comme signifiant un bénéfice médical direct, c'est-à-dire que le diagnostic et l'intervention médicale précoces peuvent améliorer la situation.²³ D'autres ont suggéré que le bénéfice soit profitable autant à la famille qu'à l'enfant.²⁴ Par exemple, la connaissance des parents diminuerait la culpabilité et éviterait de passer des semaines ou des mois à chercher à obtenir un diagnostic ; cela permettrait aussi aux parents de bénéficier des traitements nouveaux et de leur évolution rapide.²⁵ Il a aussi été suggéré qu'un diagnostic précoce, dès la naissance, éviterait à la famille de vivre un traumatisme et d'engager des dépenses et permettrait de considérer différentes options dans la planification des naissances avant qu'un autre enfant atteint vienne au monde.²⁶ De la même façon, il a été soutenu que savoir qu'un enfant est porteur risque d'entraîner sa stigmatisation ou de modifier la perception qu'il a de lui-même.²⁷

Devant l'absence de bénéfice médical direct et l'écart avec les critères classiques de dépistage des nouveau-nés, plusieurs lignes directrices énoncent qu'un consentement explicite des parents devrait prévaloir lorsque les programmes de DNN incluent des nouvelles maladies traitables comme la fibrose kystique pour lesquelles un diagnostic précoce n'est pas avantageux ou des maladies non traitables. Cette exigence du consentement explicite s'inscrirait dans l'esprit d'une participation éclairée aux procédures médicales lorsque le bénéfice est limité ou lorsqu'il est incertain. Cela étant dit, exiger un consentement explicite au dépistage de maladies non traitables

peut entraîner des conséquences non désirées. En effet, les études préliminaires d'un projet pilote mené en Écosse semblent indiquer que chercher à obtenir dans une même étape le consentement écrit au dépistage des maladies traitables et des maladies non traitables (la fibrose kystique dans ce cas-ci) entraîne le refus d'un plus grand nombre de parents au total.²⁸ Ainsi, il semble logique que le consentement soit présumé en ce qui a trait au dépistage des maladies traitables et qu'il soit explicite lorsque les maladies ne peuvent pas être traitées.

III. Le consentement explicite à la conservation des échantillons sanguins des nouveau-nés

Lorsque le dépistage des nouveau-nés a été effectué, les échantillons sanguins (ci-après, «ÉS») résiduels sont détruits ou conservés dans les laboratoires de santé publique. La conservation des ÉS pour au moins une année est indispensable aux fins de répéter le test ainsi que pour l'inspection habituelle du laboratoire et les contrôles d'assurance de la qualité (ci-après, «AQ»). Cependant, étant donné que les échantillons sanguins représentent des spécimens précieux d'ADN, ils pourraient être utiles à des fins familiales, judiciaires ou expérimentales. En fait, les échantillons conservés pourraient être utilisés pour effectuer des tests de dépistage avant l'apparition des symptômes, des tests de susceptibilité à des maladies et des tests de paternité révélant des informations sur l'enfant, ce qui n'est pas nécessairement dans son meilleur intérêt et qui est habituellement contraire à la plupart des lignes directrices sur les tests génétiques prédictifs.²⁹ L'existence de ces banques d'échantillons suscite des questions éthiques face à leur accès par les assureurs, les employeurs, les familles, les organismes chargés d'appliquer la loi et d'autres tiers. Il existe des appréhensions vis-à-vis des utilisations inadéquates qui pourraient possiblement être faites des échantillons stockés, comme à l'égard des intrusions dans la vie privée qui pourraient en découler.

Malgré les objectifs recherchés par la conservation des échantillons sanguins, il est recommandé que les programmes de dépistage de santé publique évaluent méticuleusement et déterminent la raison d'être de la conservation des échantillons au-delà de la nécessité d'effectuer des tests confirmatifs et des contrôles de qualité.³⁰

Une des questions éthiques centrales au sujet de la conservation des échantillons porte sur la nécessité d'obtenir le consentement des parents pour détenir les échantillons après la période requise par les contrôles d'assurance de la qualité et aussi pour utiliser les échantillons à des fins de recherche. Sur la base des principes de l'autonomie et du respect de la vie privée, le consentement est habituellement requis lorsque des substances corporelles ou des tissus humains sont recueillis et conservés pour un usage futur. En 2003, dans la *Déclaration internationale sur les données génétiques humaines*,³¹ l'UNESCO a déclaré qu'un consentement préalable, libre, éclairé et exprès devrait être obtenu avant de recueillir des données génétiques humaines, des données protéomiques humaines ou des échantillons biologiques (que les méthodes utilisées soient invasives ou non) ainsi que pour leur traitement, leur usage et leur conservation ultérieurs, à moins que le droit interne, en conformité avec le droit international des droits de l'homme, ne prévoit autre chose. Puisqu'il n'y a aucune mention au sujet d'échantillons recueillis dans le cadre de programmes de dépistage néonatal aux fins d'établir un diagnostic – une activité non essentiellement liée à l'analyse des caractéristiques génétiques –, il n'est pas clair si cette déclaration s'applique ou non à la conservation des échantillons de sang des nouveau-nés (voir le TABLEAU 3).

Alors que plusieurs énoncés de politique portant sur la conservation des échantillons de sang des nouveau-nés soutiennent fermement que les parents et le public devraient être informés des politiques et des pratiques de conservation,³² la plupart n'exigent pas qu'un consentement écrit soit obtenu avant d'effectuer le stockage des échantillons. Le comité de travail sur le dépistage des nouveau-nés de l'American Academy of Pediatrics a recommandé que soit développé un modèle de formule de consentement et du matériel informatif au sujet du consentement des parents à la conservation des ÉS.³³ Quant à l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant, elle recommande aussi qu'un consentement écrit au stockage des échantillons soit obtenu lorsqu'il est prévu que ceux-ci serviront à d'autres fins que celles pour lesquelles ils ont été initialement recueillis.³⁴

L'approche danoise constitue une autre solution pour traiter du consentement à la conservation des échantillons : les parents sont informés et l'opportunité leur est donnée que les échantillons de leur enfant ne soit pas conservés lorsque a lieu le dépistage.³⁵ En d'autres mots, le refus éclairé est généralement préféré au consentement éclairé.³⁶

Il n'existe actuellement aucune politique qui encadre la conservation et l'utilisation des échantillons de sang au Canada. Récemment, une étude pilote a démontré que les parents ne sont généralement pas informés et que l'on ne leur demande pas de consentir au stockage.³⁷

En résumé, lorsque les échantillons sont détenus plus longtemps que la période d'une année requise aux fins des contrôles de qualité, informer les parents lors du prélèvement sur la durée, la finalité et les méthodes de conservation, comme la confidentialité l'entourant, constitue une pratique adéquate.

IV Le consentement explicite ou présumé à l'utilisation des échantillons sanguins

L'utilisation des échantillons sanguins à des fins autres que celles pour lesquelles ils ont été obtenus peut s'avérer plus ou moins problématique en fonction de l'usage envisagé. La recherche faisant appel aux échantillons sanguins entraîne des préoccupations vis-à-vis la confidentialité et les préjudices que pourraient subir certains groupes, particulièrement au sujet de la stigmatisation et de la discrimination contre ceux qui pourraient avoir un diagnostic positif, par exemple lors d'une recherche impliquant des gènes associés au comportement. Les employeurs, les assureurs (en assurance-santé), les écoles et d'autres institutions pourraient vouloir avoir accès aux résultats individuels ou aux échantillons eux-mêmes. Voyant les échantillons sanguins des nouveau-nés comme une source précieuse d'information génétique, il a été recommandé que les programmes de dépistage garantissent que les ÉS et les informations qui y sont associées soient conservés d'une façon sécuritaire afin de prévenir des accès non autorisés et des utilisations secondaires d'échantillons identifiés ou identifiables.³⁸ Alors que l'utilisation des ÉS anonymisés dans des études épidémiologiques ou dans des recherches en santé publique ne pose pas de menace sur la vie privée des patients, la recherche avec des échantillons codés ouvre la porte à la possibilité de recontacter les patients lors de suivis d'études, ce qui suscite des enjeux éthiques.

Étant donné que le prélèvement des échantillons de sang des nouveau-nés a comme utilité première de diagnostiquer et d'effectuer des tests confirmatifs, la plupart des lignes directrices soutiennent que l'utilisation future d'échantillons stockés, à des fins autres que l'évaluation du programme de dépistage ou des fins épidémiologiques, requiert aussi une autorisation écrite de

l'individu, des parents ou du gardien, une directive imposée juridiquement ou l'approbation d'un comité d'éthique compétent lors de recherches.³⁹ Il existe aussi un consensus à l'effet que les échantillons anonymisés sont importants pour les études de surveillance de la santé. Conséquemment, parce qu'ils représentent moins une menace à la vie privée des patients que ceux qui sont codés ou identifiés, ces échantillons devraient être disponibles pour la recherche sans le consentement des parents.⁴⁰

La perspective de procéder à la conservation des échantillons de sang des nouveau-nés suscite des questions sur le moment et la façon dont les parents devraient être informés. Quelques lignes directrices ont énoncé que l'information sur l'utilisation future des échantillons devrait être fournie aux parents et qu'une procédure préalable de consentement éclairé, au moment de recueillir le sang de talon, serait une façon logique d'initier le processus.⁴¹ Cette manière de procéder semble possible si le projet de recherche est conçu avant que les prélèvements n'aient été effectués. Mais qu'arrive-t-il lorsque le consentement à la conservation et à l'utilisation pour des recherches subséquentes doit être donné avant que le projet de recherche n'ait été élaboré? L'OMS⁴² et le programme de dépistage néonatal danois⁴³ recommandent que soit donné un consentement général valable pour toutes les utilisations des échantillons sanguins résiduels. Bien qu'il s'agisse d'une façon de faire efficace et économique, cette approche peut être critiquée étant donné qu'elle ne permet pas aux parents de bien comprendre la nature exacte de l'utilisation future qui sera faite des échantillons stockés et qu'elle empêche les parents de donner un consentement véritablement éclairé. Il a été suggéré que, pour chaque projet de recherche nécessitant des échantillons codés ou identifiés, un consentement spécifique soit obtenu des parents en les recontactant (voir le TABLEAU 3).⁴⁴

Conclusion et recommandations

Bien que les politiques prônant le dépistage obligatoire des maladies traitables (avec un consentement présumé) semblent passer outre au consentement parental, elles sont mises en place dans le meilleur intérêt de l'enfant. La majorité des politiques et des regroupements de professionnels de la santé sont d'accord pour dire que le dépistage devrait être universel et obligatoire étant donné que les avantages du DNN sont substantiels pour le nouveau-né et que le dépistage est dans le meilleur intérêt de l'enfant. Considérant qu'offrir le dépistage obligatoire est une responsabilité de santé publique et qu'en même temps dépister et diagnostiquer les enfants atteints est dans leur meilleur intérêt, il vient un moment où les droits de l'enfant et ceux des parents semblent être en conflit. Par exemple, ce conflit se reflète de plus en plus dans les politiques et la littérature utilisant un double message qui inclut à la fois le caractère obligatoire et volontaire du dépistage.

Généralement, on a recours au consentement présumé pour le dépistage des maladies traitables et au consentement explicite pour le dépistage des nouvelles maladies ou la conservation des échantillons (voir le TABLEAU 4). Définir ce que sont les maladies traitables et non traitables est important puisque quelques politiques ont écarté la nécessité du consentement parental éclairé en énonçant que les programmes obligatoires de dépistage ne requièrent pas une autorisation des parents, qu'elle soit explicite (écrite ou verbale) ou implicite (refus éclairé).⁴⁵

Lorsqu'un consentement explicite n'est pas exigé, notamment lorsqu'il s'agit du dépistage des maladies traitables, il est suggéré que le consentement présumé ne fasse pas en sorte que les

parents soient mal informés ni que cela crée de la confusion dans les services de santé sur l'identité de la personne responsable de fournir l'information préalable au dépistage. Le consentement présumé au dépistage de routine des nouveau-nés n'empêche pas que les parents puissent refuser d'avoir un diagnostic clinique spécifique. Toutefois, une fois que le nouveau-né à risque est identifié, il est difficile de maintenir l'autorité du consentement présumé puisque l'expérience actuelle démontre que lorsque les programmes sont «obligatoires» et qu'aucun consentement écrit n'est exigé, les parents ne sont souvent pas au courant de leur droit de refus en matière de dépistage, et de stockage et en ce qui regarde l'utilisation future des échantillons codés.⁴⁶ Néanmoins, du point de vue des droits de l'enfant, le consentement présumé est un concept qui se défend compte tenu que chaque enfant a le droit de bénéficier du dépistage et d'être diagnostiqué lorsque des traitements existent et qu'ils sont disponibles.

Lorsqu'une intervention médicale rapide peut améliorer la situation, il n'y a aucun doute que les autorités de santé publique doivent fournir les meilleurs services de santé possible au public, spécialement aux nouveau-nés. Toutefois, les programmes de DNN font face de plus en plus à de défis nouveaux qui suscitent des questions au sujet du consentement et sur la façon la plus appropriée d'informer les parents. Discuter avec les parents de l'existence et de l'utilité des tests pour les maladies traitables et non traitables pourrait s'avérer bénéfique.

Fournir préalablement de l'information écrite aux parents leur donne l'opportunité d'en apprendre au sujet des maladies qui font l'objet du dépistage universel, des autres maladies, des maladies qui n'en font pas partie mais pour lesquelles des tests sont disponibles, de la conservation et des possibles utilisations futures des ÉS stockés. Cela permet aussi aux parents de discuter préalablement avec leur prestataire de services médicaux au sujet de leurs incertitudes ou de leurs appréhensions. Une partie de ces informations pourrait être avantageusement donnée par les obstétriciens ou les sages-femmes. Avec une formation adéquate, ces professionnels de la santé seraient les mieux placés pour cette tâche puisqu'ils sont ceux qui ont le plus d'interaction avec les parents avant et après la naissance de l'enfant. Nous sommes d'avis que les regroupements d'obstétriciens et de gynécologues devraient adopter des lignes directrices reconnaissant la position et la relation privilégiées qu'ils peuvent avoir avec les parents en attente d'un enfant, ainsi que l'importance de leur rôle dans le processus de dépistage des nouveau-nés.

En fait, comme il a été constaté en passant en revue les différentes politiques, il existe différentes façons selon lesquelles l'information peut être transmise préalablement au dépistage du nouveau-né visant des maladies traitables, des nouvelles maladies ainsi que pour la conservation et l'utilisation ultérieure des échantillons stockés. Dans l'ensemble, il existe un besoin pour une éducation publique et professionnelle et pour un public mieux informé. Idéalement, un modèle permettant un choix éclairé devrait être privilégié. C'est-à-dire un modèle où l'information sur le dépistage et la conservation est communiquée aux parents avant le prélèvement, bien avant la naissance de l'enfant, et où le consentement présumé au dépistage est distinct du consentement explicite au dépistage des maladies non traitables et des questions liées à la conservation et à l'utilisation future des échantillons. Cela permettrait au nouveau-né de bénéficier du dépistage des maladies qui sont traitables même si les parents refusent que le dépistage ait lieu en ce qui concerne les maladies qui ne sont pas traitables, ou encore refusent que les échantillons soient conservés. L'intérêt du nouveau-né devrait primer dans toutes les politiques relatives au dépistage des nouveau-nés et à la conservation des ÉS.

ANNEXE

Tableau 1. [TRADUCTION]

Les dix principes de dépistage néonatal: Consensus émanant de l'atelier tenu en 1989 et intitulé «Genetic Screening: From Newborns to DNA typing»

1. Le dépistage génétique des nouveau-nés est un acte médical dans un contexte de médecine préventive.
2. Le dépistage génétique des nouveau-nés devrait mener à une intervention médicale au bénéfice du nouveau-né.
3. Le dépistage génétique des nouveau-nés devrait être universellement et équitablement accessible dans la(les) population(s) faisant l'objet du dépistage.
4. Les programmes de dépistage génétique des nouveau-nés devraient informer le(s) parent(s) et le public des buts et objectifs recherchés, des maladies qui font l'objet du dépistage et des tests qui sont menés.
5. Les programmes de dépistage génétique des nouveau-nés devraient recourir, pour leurs tests, à des procédures dont la sensibilité, la spécificité et l'acceptabilité sont connues d'après des études pilotes conduites dans la(les) population(s) où a lieu le dépistage.
6. Les programmes de dépistage génétique des nouveau-nés devraient informer le(s) parent(s) sur la signification des résultats des tests de dépistage et devraient confirmer que ces résultats sont vérifiés par des tests diagnostiques standards.
7. Les programmes de dépistage génétique des nouveau-nés devraient inclure des procédures de suivi puisque cela procure un bénéfice au nouveau-né et permet de vérifier le bénéfice apporté. Ce suivi devrait référer les parents vers une intervention médicale efficace et vers d'autres services de soutien et ressources.
8. Les programmes de dépistage génétique des nouveau-nés pourraient permettre d'utiliser les échantillons sanguins dans des recherches où ils sont anonymisés ou à des fins de surveillance pourvu que les conditions suivantes soient rencontrées:
 - i. Lorsque le programme de dépistage génétique des nouveau-nés est obligatoire ou mené dans le cadre d'un programme de santé publique avec une approche de refus éclairé:
 - a. Le public devrait être informé que ces études sont entreprises.
 - b. Pour la surveillance des maladies, lorsqu'il n'existe aucune intervention efficace ou qu'aucun bénéfice ne peut être attendu pour le nouveau-né, la surveillance devrait non seulement se faire sur une base anonyme mais aussi ne pas permettre de relier les individus afin d'éviter la stigmatisation ou la discrimination possible envers des individus ou des populations.
 - c. Le programme de dépistage génétique des nouveau-nés devrait lui-même assumer la responsabilité de s'assurer qu'il est impossible de relier les individus aux données nominales et que les échantillons utilisés sont complètement anonymes.
 - d. Puisque les études de surveillance bénéficient à l'ensemble de la société, l'accès aux tests devrait être volontaire et gratuit.
 - ii. Lorsque le programme de dépistage génétique exige un consentement individuel éclairé, la participation à une recherche utilisant des échantillons anonymes ou à des études de surveillance doit être précédée d'une autorisation individuelle spécifique.
9. Les programmes de dépistage des nouveau-nés devraient maintenir la confidentialité de l'information nominative et des échantillons à moins qu'une autorisation de les divulguer n'ait été obtenue.
10. Les programmes de dépistage génétique des nouveau-nés devraient recourir au typage de l'ADN pour effectuer les tests lorsque l'hétérogénéité de la(des) population(s) devient techniquement interprétable.

SOURCE: Bartha M. Knoppers & Claude M. Laberge, eds., *Genetic Screening: from newborns to DNA typing*, (Amsterdam: Excerpta Medica, 1990).

Tableau 2.

Quel type de consentement est exigé lors du dépistage des nouveau-nés visant des maladies traitables?

| Consentement explicite (écrit) | Refus éclairé | Consentement présumé | Choix informé |
|---|---|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> • Écosse (programme d'essai) • AAP (2000) • Maryland, Wyoming, É.-U | <ul style="list-style-type: none"> • ISNS (2002) • HGSA (2004) • AWHONN (2004) • AFDPHE (1994) • APHL (2002) | <ul style="list-style-type: none"> • Canada (aucune politique) • É.-U. • Royaume-Uni | <ul style="list-style-type: none"> • Lignes directrices proposées au Royaume-Uni (2004) |

Tableau 3:

Consentement à la conservation des ÉS et à leur utilisation future autre que les contrôles de qualité

1) Moment où informer sur la conservation :

L'information devrait être fournie aux parents avant la naissance de l'enfant.

Éléments à inclure:

Inclure de l'information sur : l'usage, la durée et la méthode de conservation, les utilisations potentielles des échantillons résiduels, la possibilité ou l'impossibilité d'être recontacté, la possibilité ou l'impossibilité d'obtenir les résultats de la recherche, la détention des échantillons, l'accès aux échantillons sanguins résiduels, le droit de refuser la conservation ou le droit de se retirer plus tard.

Type de consentement à la conservation:

Consentement écrit **ou** Refus écrit

2) Moment où informer sur l'utilisation ultérieure:

a) Si, au moment du prélèvement, il est prévu que les ÉS seront utilisés dans un projet de recherche



Un consentement écrit devrait être demandé lors du prélèvement

b) Si, au moment du prélèvement, aucune utilisation spécifique pour la recherche n'est envisagée



Un consentement écrit **ou** l'anonymisation des échantillons **et** l'approbation d'un comité d'éthique est requis avant d'utiliser les échantillons

Tableau 4.

Le consentement au dépistage des nouveau-nés : les maladies traitables face aux maladies non traitables

1) Quand l'information sur le dépistage des nouveau-nés devrait-elle être donnée aux parents?

Avant la naissance de l'enfant.

2) Quelle information devrait être donnée?

De l'information au sujet des maladies traitables et non traitables, des possibilités de ne pas participer, de l'interprétation des résultats des tests, des conclusions incidentes, des maladies qui peuvent faire l'objet d'un test mais que le dépistage n'a pas prévu.

3) Quel est le type de consentement requis?

Le dépistage des maladies traitables peut exiger:

- Aucun consentement (présumé)
- Un refus écrit
- Un consentement écrit

Le dépistage des maladies non traitables peut exiger:

- Dans tous les cas un consentement écrit

¹ Aux États-Unis, 48 États ont instauré un programme de dépistage universel de la drépanocytose. National Newborn Screening and Genetics Resource Center, *U.S. National Screening Status Report*, Austin, Texas, 5 juillet 2004. <http://genes-r-us.uthscsa.edu/nbsdisorders.pdf> (page consultée le : 3 août 2004). L'Angleterre a aussi débuté la phase d'implantation d'un programme universel de dépistage de la drépanocytose. NHS Sickle Cell and Thalassaemia Screening Programme, *Policy for Newborn Screening*, juillet 2004. <http://www-phm.umds.ac.uk/haemscreening/Documents/NewbornScreeningPolicy.pdf> (page consultée le : 4 août 2004).

² Bridget Wilcken, «Ethical issues in newborn screening and the impact of new technologies» (2003) 162 Eur. J. Pediatr. S62.

³ Bartha M. Knoppers, «Newborn Screening and Informed Consent» dans Jean-Pierre Farriaux, Jean-Louis Dhondt, (eds.) *New Horizons in Neonatal Screening* (Amsterdam: Exccerpta Medica, 1994) 15.

⁴ International Society for Neonatal Screening, *ISNS General Guidelines for Neonatal Screening*, 2002. <http://www.isns-neoscreening.org/FactSheets/Guidelies.htm> (page consultée le : 15 juillet 2004). Organisation mondiale de la Santé (OMS), *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetic Services*, Genève, 15-16 décembre 1997. http://whqlibdoc.who.int/hq/1998/WHO_HGN_GL_ETH_98.1.pdf.

⁵ The New York State Task Force on Life and the Law, *Genetic Testing and Screening in the Age of Genomic Medicine*, New York, 1er novembre 2000. <http://www.health.state.ny.us/nysdoh/taskfcr/screening.htm> (page consultée le : 26 juillet 2004).

⁶ Organisation mondiale de la Santé (OMS), *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services*, Genève, 15 et 16 décembre 1997, http://whqlibdoc.who.int/hq/1998/WHO_HGN_GL_ETH_98.1.pdf (page consultée le : 30 juillet 2004).

⁷ Bridget Wilcken, «Ethical issues in newborn screening and the impact of new technologies» (2003) 162 Eur. J. Pediatr. S62.

⁸ Evelyn P. Parsons & Don M. Bradley, «Newborn screening programs» dans *Nature Encyclopedia of the Human Genome* (Macmillan Publishers Ltd, Nature Publishing Group, 2003) 336.

⁹ International Society for Neonatal Screening, *ISNS General Guidelines for Neonatal Screening*, 2002. <http://www.isns-neoscreening.org/FactSheets/Guidelies.htm> (page consultée le : 15 juillet 2004).

¹⁰ Human Genetics Society of Australasia, *Newborn Blood-Spot Screening*, Australie, 18 mars 2004. <http://www.hgsa.com.au/Word/HGSApolicyStatementNewbornScreening0204-18.03.04.doc> (page consultée le : 20 juillet 2004).

¹¹ International Society for Neonatal Screening, *ISNS General Guidelines for Neonatal Screening*, 2002. <http://www.isns-neoscreening.org/FactSheets/Guidelies.htm> (page consultée le : 15 juillet 2004). Human Genetics Society of Australasia, *Newborn Blood-Spot Screening*, Australie, 18 mars 2004. <http://www.hgsa.com.au/Word/HGSApolicyStatementNewbornScreening0204-18.03.04.doc> (page consultée le : 20 juillet 2004).

¹² Association of Public Health Laboratories (APHL), *Parental Consent in Public Health Newborn Screening Programs*, Washington, 5 juin 2002, http://www.aphl.org/Newborn_Screening_Genetics/aphlconsf1.pdf (page consultée le : 19 octobre 2003).

¹³ American College of Obstetricians and Gynecologists, «Committee Opinion No. 287 on Newborn Screening» (2003) 102(4) Obstet. Gynecol. 887.

¹⁴ Association of Public Health Laboratories (APHL), *Parental Consent in Public Health Newborn Screening Programs*, Washington, 5 juin 2002, http://www.aphl.org/Newborn_Screening_Genetics/aphlconsf1.pdf (page consultée le : 19 octobre 2003); National Newborn Screening and Genetics Resource Center, *U.S. National Screening Status Report*, Austin, Texas, 5 juillet 2004. <http://genes-r-us.uthscsa.edu/nbsdisorders.pdf> (page consultée le : 3 août 2004).

¹⁵ Human Genetics Society of Australasia, *Newborn Blood-Spot Screening*, Australie, 18 mars 2004. <http://www.hgsa.com.au/Word/HGSApolicyStatementNewbornScreening0204-18.03.04.doc> (page consultée le : 20 juillet 2004).

-
- ¹⁶ Institute of Medicine (IOM), *Assessing Genetic Risks – Implications for Health and Social Policy*, (Washington DC: National Academy Press, 1994) p. 21-22.
- ¹⁷ UK Newborn Screening Programme Centre, *Proposed standards and policies for newborn blood spot screening – an integrated consultation*, Londres, Juin 2004.
http://www.ich.ucl.ac.uk/newborn/download/proposed_standards0604.pdf (page consultée le :26 juillet 2004). Les ébauches des standards n'ont pas encore été adoptés et font face à certains obstacles, particulièrement en lien avec la possibilité de ne pas participer au dépistage pour une ou plusieurs maladies. Il semble que si le consentement est offert sur une base individuelle, cela pourrait potentiellement augmenter les erreurs de laboratoires étant donné que la technologie actuelle n'est pas assez raffinée pour effectuer des tâches différentes lors du dépistage de la phénylcétonurie et de l'hypothyroïdie congénitale. Comme l'a énoncé le UKNSPC, [TRADUCTION] «Il y a clairement un conflit entre ce qui pourrait être une procédure idéale – permettant un choix complet pour chacune des maladies – et l'incapacité de la technologie et des ressources actuelles à supporter cette façon de procéder».
- ¹⁸ Pour le Royaume-Uni, voir S. Shenoy, C. Archdeacon, S. Kotecha & A.C. Elias-Jones, «Current practice for obtaining consent in UK neonatal units» (2003) 188 Bull. Med. Ethics 17.
- ¹⁹ Sheila Wilderman & Jocelyn Downie, «Screening Newborns for Genetic and Metabolic Disorders – The Issue of Parental Choice» (2001) 2(3) Isuma 1.
- ²⁰ Association of Women's Health, Obstetric and Neonatal Nurses (AWHONN), *National Standards for Newborn Screenings*, Washington, 1er juin 2002. [Http://www.awhonn.org/awhonn/?pg=875-4810-5600](http://www.awhonn.org/awhonn/?pg=875-4810-5600) (page consultée le : 15 juillet 2004) ; Comité d'éthique de l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE), «Les prélèvements de sang sur papier pour le dépistage néonatal. Recommandations pour leur collecte, leur traitement et leur conservation» (1995) 2 Arch. Pédiatr. 3.
- ²¹ Association of Public Health Laboratories (APHL), *Parental Consent in Public Health Newborn Screening Programs*, Washington, 5 juin 2002, http://www.aphl.org/Newborn_Screening_Genetics/aphlconsf1.pdf (page consultée le : 19 octobre 2003).
- ²² Human Genetics Society of Australasia, *Newborn Blood-Spot Screening*, Australie, 18 mars 2004.
<http://www.hgsa.com.au/Word/HGSApolicyStatementNewbornScreening0204-18.03.04.doc> (page consultée le : 20 juillet 2004). Institute of Medicine. *Assessing Genetic Risks: Implications for Health and Social Policy*. Washington, DC: National Academy Press; 1994.
- ²³ Organisation mondiale de la Santé (OMS), *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services*, Genève, 15 et 16 décembre 1997,
http://whqlibdoc.who.int/hq/1998/WHO_HGN_GL_ETH_98.1.pdf (page consultée le : 7 mai 2002).
- ²⁴ Human Genetics Society of Australasia, *Newborn Blood-Spot Screening*, Australie, 18 mars 2004.
<http://www.hgsa.com.au/Word/HGSApolicyStatementNewbornScreening0204-18.03.04.doc> (page consultée le : 20 juillet 2004) ; American College of Medical Genetics (ACMG), American Society of Human Genetics (ASHG) - Test and Technology Transfer Committee Working Group, «Tandem Mass Spectrometry in Newborn Screening», (2001) 2:4 *Genetics in Medicine*, p. 267-269, <http://www.faseb.org/genetics/ashg/pubs/policy/pol-43.pdf> (page consultée le : 21 juillet 2004).
- ²⁵ Organisation mondiale de la Santé (OMS), *Review of Ethical Issues in Medical Genetics*, Report of Consultants to WHO – Professors D.C. Wertz, J.C. Fletcher and K. Berg, Genève, 2003.
http://www.who.int/genomics/publications/en/ethical_issuesin_medgenetics%20report.pdf (page consultée le : 22 juillet 2004).
- ²⁶ Organisation mondiale de la Santé (OMS), *Review of Ethical Issues in Medical Genetics*, Report of Consultants to WHO – Professors D.C. Wertz, J.C. Fletcher and K. Berg, Genève, 2003.
http://www.who.int/genomics/publications/en/ethical_issuesin_medgenetics%20report.pdf (page consultée le : 22 juillet 2004).
- ²⁷ Lidewij Henneman & Myriam Welkenhuysen, «Genetic Carrier Testing» in *Nature Encyclopedia of the Human Genome* (Macmillan Publishers Ltd, Nature Publishing Group, 2003) 731.
- ²⁸ A.J. Brown, J.M. Mackenzie, M. Fitch & A. Estell, *Impact of obtaining signed consent for newborn screening tests in Scotland*. (Scotland: NHS Greater Glasgow, 2004).

²⁹ Voir Canadian Paediatric Society, «Guidelines for Genetic Testing of Healthy Children», (2003) 8(1) Paediatr Child Health 42, <http://www.cps.ca/english/statements/B/b03-01.pdf> (page consultée le : 21 mars 2003); Institute of Medicine (IOM), *Assessing Genetic Risks – Implications for Health and Social Policy*, (Washington DC: National Academy Press, 1994); American Academy of Pediatrics (AAP), «Ethical Issues With Genetic Testing in Pediatrics (RE9924)», (2001) 107(6) Pediatrics, 1451, <http://www.aap.org/policy/re9924.html> (page consultée le : 2 mai 2002); American Society of Human Genetics (ASHG) Ad Hoc Committee on Insurance Issues in Genetic Testing «Genetic Testing and Insurance» (1995) 56 Am. J. Hum. Genet. 327, <http://www.faseb.org/genetics/ashg/policy/pol-12.htm> (page consultée le : 15 novembre 2001); Belgian Society of Human Genetics, *Guidelines for predictive genetic testing for late onset disorders*, Belgique, 1er mars 2003, <http://www.beshg.be/Pages/guidelines.html> (page consultée le : 12 juillet 2004); Human Genetics Society of Australasia (HGSA), *Predictive Testing in Children and Adolescents*, Australie, 2003, <http://www.hgsa.com.au/policy/ptca.html> (page consultée le : 5 novembre 2003).

³⁰ American Academy of Pediatrics (AAP), «Serving the Family From Birth to the Medical Home. Newborn Screening : A Blueprint for the Future - A Call for a National Agenda on State Newborn Screening Programs», (2000) 106(2) Pediatrics 389, <http://www.pediatrics.org/cgi/reprint/106/2/S1/389.pdf> (page consultée le : 23 juillet 2004). Council of Regional Networks for Genetic Services, *Guidelines for the Retention, Storage, and Use of Residual Dried Blood Spot*, Atlanta, 25 avril 1995, <http://www.cdc.gov/genomics/info/reports/files/print/bloodspot.pdf> (page consultée le : 31 juillet 2002).

³¹ UNESCO, Comité International de Bioéthique (CIB), *Déclaration internationale sur les données génétiques humaines*, Paris, 16 octobre 2003, http://portal.unesco.org/fr/ev.php-URL_ID=17720&URL_DO=DO_TOPIC&URL_SECTION=201.html (page consultée le : 15 septembre 2004).

³² Human Genetics Society of Australasia (HGSA), *Policy Statement on the Retention, Storage and Use of Sample Cards from Newborn Screening Programs*, Sydney, mars 1999, http://www.hgsa.com.au/policy/d_psruscnsnp.html (page consultée le : 22 juillet 2004); Comité consultatif de Bioéthique de Belgique, *Avis No 25 du 17 novembre 2003 relatif à la durée de conservation des fiches de sang et la confidentialité des données concernant le dépistage des anomalies congénitales métaboliques*, Bruxelles, 17 novembre 2003, <http://www.health.fgov.be/bioeth/fr/avis/avis25.pdf> (page consultée le : 22 juillet 2004) ; UK Newborn Screening Programme Centre, *Proposed standards and policies for newborn blood spot screening – an integrated consultation*, Londres, juin 2004, http://www.ich.ucl.ac.uk/newborn/download/proposed_standards0604.pdf (page consultée le : 26 juillet 2004).

³³ American Academy of Pediatrics (AAP), «Serving the Family From Birth to the Medical Home. Newborn Screening: A Blueprint for the Future - A Call for a National Agenda on State Newborn Screening Programs» (2000) 106(2) Pediatrics 389, <http://www.pediatrics.org/cgi/reprint/106/2/S1/389.pdf> (page consultée le : 23 juillet 2004).

³⁴ Comité d'éthique de l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE). «Les prélèvements de sang sur papier pour le dépistage néonatal. Recommandations pour leur collecte, leur traitement et leur conservation» (1995) 2 Arch. Pédiatr. 3.

³⁵ Human Genetics Society of Australasia (HGSA), *Policy Statement on the Retention, Storage and Use of Sample Cards from Newborn Screening Programs*, Sydney, mars 1999, http://www.hgsa.com.au/policy/d_psruscnsnp.html (page consultée le : 22 juillet 2004); Comité consultatif de Bioéthique de Belgique, *Avis No 25 du 17 novembre 2003 relatif à la durée de conservation des fiches de sang et la confidentialité des données concernant le dépistage des anomalies congénitales métaboliques*, Bruxelles, 17 novembre 2003, <http://www.health.fgov.be/bioeth/fr/avis/avis25.pdf> (page consultée le : 22 juillet 2004).

³⁶ Voir aussi : UK Newborn Screening Programme Centre, *Proposed standards and policies for newborn blood spot screening – an integrated consultation*, Londres, juin 2004, http://www.ich.ucl.ac.uk/newborn/download/proposed_standards0604.pdf (page consultée le : 26 juillet 2004).

³⁷ Denise Avard & Linda Kharaboyan, Pilot survey of Canadian Storage policies (octobre 2002).

³⁸ International Society for Neonatal Screening, *ISNS General Guidelines for Neonatal Screening*, 2002, <http://www.isns-neoscreening.org/FactSheets/Guidelines.htm> (page consultée le : 15 juillet 2004); Association of Women's Health, Obstetric and Neonatal Nurses (AWHONN), *National Standards for Newborn Screenings*,

Washington, 1er juin 2002. <http://www.awhonn.org/awhonn/?pg=875-4810-5600> (page consultée le : 15 juillet 2004).

³⁹ Comité d'éthique de l'Association française pour le dépistage et la prévention des handicaps de l'enfant (AFDPHE). «Les prélèvements de sang sur papier pour le dépistage néonatal. Recommandations pour leur collecte, leur traitement et leur conservation» (1995) 2 Arch. Pédiatr. 3. Human Genetics Society of Australasia, *Newborn Blood-Spot Screening*, Australie, 18 mars 2004. <http://www.hgsa.com.au/Word/HGSApolicyStatementNewbornScreening0204-18.03.04.doc> (page consultée le : 20 juillet 2004); American Academy of Pediatrics (AAP), «Serving the Family From Birth to the Medical Home. Newborn Screening : A Blueprint for the Future - A Call for a National Agenda on State Newborn Screening Programs», (2000) 106(2) Pediatrics 389, <http://www.pediatrics.org/cgi/reprint/106/2/S1/389.pdf> (page consultée le : 23 juillet 2004).

⁴⁰ American Society for Human Genetics. *Statement on Informed Consent for Genetic Research*. (1996) 59 Am. J. Hum. Genet. 471; Japan Society of Mass Screening. (1998). Guidelines on Mass Screening. In Biomedical Ethics and Mass Screening of the Newborn in Japan K. Tomoeda and I. Matsuda. (1998) 8(3) Eubios Journal of Asian and International Bioethics 75, <http://www.biol.tsukuba.ac.jp/~macer/EJ83/ej83c.html> ; The New York State Task Force on Life and the Law, *Genetic Testing and Screening in the Age of Genomic Medicine*, New York, 1er novembre 2000. <http://www.health.state.ny.us/nysdoh/taskfce/screening.htm> (page consultée le : 26 juillet 2004).

⁴¹ American Academy of Pediatrics (AAP), «Serving the Family From Birth to the Medical Home. Newborn Screening : A Blueprint for the Future - A Call for a National Agenda on State Newborn Screening Programs», (2000) 106(2) Pediatrics 389, <http://www.pediatrics.org/cgi/reprint/106/2/S1/389.pdf> (page consultée le : 23 juillet 2004).

⁴² Organisation mondiale de la Santé (OMS), *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services*, Genève, 15 et 16 décembre 1997, http://whqlibdoc.who.int/hq/1998/WHO_HGN_GL_ETH_98.1.pdf (page consultée le : 7 mai 2002).

⁴³ B. Nørgaard-Pederson & H. Simonsen, «The Danish Experience – Biological specimen banks in neonatal screening» (1999) 88 Acta Paediatr Suppl. 106.

⁴⁴ The New York State Task Force on Life and the Law, *Genetic Testing and Screening in the Age of Genomic Medicine*, New York, 1er novembre 2000. <http://www.health.state.ny.us/nysdoh/taskfce/screening.htm> (page consultée le : 26 juillet 2004); Comité consultatif de Bioéthique de Belgique, *Avis No 25 du 17 novembre 2003 relatif à la durée de conservation des fiches de sang et la confidentialité des données concernant le dépistage des anomalies congénitales métaboliques*, Bruxelles, 17 novembre 2003, <http://www.health.fgov.be/bioeth/fr/avis/avis25.pdf> (Page consultée le : 22 juillet 2004). American Society for Human Genetics. *Statement on Informed Consent for Genetic Research*. (1996) 59 Am. J. Hum. Genet. 471.

⁴⁵ Cette situation est courante aux États-Unis, dans les États où les parents ont le choix de refuser le dépistage sur la base de motifs religieux. Toutefois, pour la plupart, les parents ne sont pas au courant qu'ils peuvent refuser le dépistage ou même que leur enfant a participé au dépistage. Voir Nancy Press & Ellen W. Clayton, «Genetics and public health: Informed consent beyond the clinical encounter» dans Muin Khoury, Wylie Burke & Elizabeth J. Thomson, eds., *Genetics and Public Health in the 21st Century* (New York: Oxford University Press, 2000) 505.

⁴⁶ Voir Sheila Wilderman & Jocelyn Downie, «Screening Newborns for Genetic and Metabolic Disorders – The Issue of Parental Choice» (2001) 2(3) Isuma 1; Institute of Medicine (IOM), *Assessing Genetic Risks –Implications for Health and Social Policy*, (Washington DC: National Academy Press, 1994).