

Faculté de droit et de criminologie

La génomique dans les soins de santé : enjeux éthiques et juridiques au regard de l'autonomie du patient

Auteur : Coralie Mencik von Zebinsky

Promotrice : Professeure Geneviève Schamps

Année académique 2022-2023

**Master [120] en droit, à finalité spécialisée :
Droit transnational, comparé et étranger**

Plagiat et erreur méthodologique grave

Le plagiat, fût-il de texte non soumis à droit d'auteur, entraîne l'application de la section 7 des articles 87 à 90 du règlement général des études et des examens.

Le plagiat consiste à utiliser des idées, un texte ou une œuvre, même partiellement, sans en mentionner précisément le nom de l'auteur et la source au moment et à l'endroit exact de chaque utilisation*.

En outre, la reproduction littérale de passages d'une œuvre sans les placer entre guillemets, quand bien même l'auteur et la source de cette œuvre seraient mentionnés, constitue une erreur méthodologique grave pouvant entraîner l'échec.

* A ce sujet, voy. notamment <http://www.uclouvain.be/plagiat>.

Remerciements

Ce mémoire marque la fin ma dernière année de Master en droit à l'Université Catholique de Louvain et celle de mes études de droit en Belgique. La rédaction de ce travail m'a permis de confirmer mon vif intérêt pour les domaines du droit médical et biomédical, du droit de la protection des données, du droit des nouvelles technologies, et de me découvrir un vrai goût pour la rédaction juridique. J'aimerais prendre un instant pour remercier les personnes qui m'ont aidée et accompagnée au cours de ce mémoire et, plus largement, au cours de ces cinq années d'études.

Tout d'abord, je tiens à exprimer ma profonde reconnaissance à ma promotrice, Professeure Geneviève Schamps. Je la remercie de m'avoir orientée vers ce sujet passionnant, d'avoir répondu à mes nombreuses questions ainsi que de m'avoir accompagnée avec tant de bienveillance, de pertinence et d'efficacité.

Je remercie également Madame Coline Gillard pour ses conseils, son aide précieuse et le temps qu'elle m'a accordée. Je tiens aussi à remercier les Professeurs Brian Sheppard et Tracy Kaye pour m'avoir introduit, dans le cadre du Programme d'échange à Seton Hall University School of Law, au droit américain de la protection des données.

Je remercie tous les professeurs dont j'ai suivi les cours pendant mes études de droit, qui m'ont tous profondément inspirée et marquée, ainsi que Madame Françoise Wilkin avec qui j'ai pu m'entretenir des implications concrètes de la génomique dans les soins de santé.

Enfin, je souhaiterais remercier mes parents qui m'ont soutenue sans relâche tout au long de mon parcours académique. Je remercie mes frères et Aymar pour leur intérêt et contribution en tant qu'ingénieur à mes questions techniques sur les systèmes d'intelligence artificielle.

INTRODUCTION

Le 8 février dernier, l'entreprise leader de quatre-vingts pour cent du marché mondial du séquençage ADN, Illumina, annonçait la première utilisation de son nouveau système de séquençage NovaSeq X qui ambitionne de réduire le coût de séquençage du génome de six cents à deux cents dollars¹.

Dans le secteur de l'informatique, la loi de Moore prévoit que le nombre de transistors contenus sur un même microprocesseur double tous les deux ans². En génomique, cette évolution est encore plus rapide. Le premier séquençage du génome humain, le Human Genome Project, réalisé en 2003, avait coûté trois milliards de dollars sur treize ans³, contre dix mille dollars en 2012 et six cents dollars aujourd'hui.

Cette meilleure accessibilité en termes de prix, de temps et de précision a permis le passage de la recherche en génomique aux applications cliniques. Les technologies de séquençage de nouvelle génération (SNG), également appelées séquençage massivement parallèle⁴, qui remplacent les séquenceurs de type Sanger⁵, lesquels analysaient individuellement chaque nucléotide, ont permis cette révolution. Cette nouvelle méthode de séquençage SNG consiste à fragmenter les trois milliards de paires de base⁶ qui constituent le génome humain puis à reconstituer le puzzle⁷.

La médecine génomique, qui concerne l'étude de l'ensemble du génome humain ainsi que les technologies de séquençage du génome, s'oriente désormais vers l'analyse du génome entier (*Whole Genome Sequencing* - WGS). Si des projets pilotes de séquençage rapide du génome entier des patients ont vu le jour en Belgique, sa première mise en œuvre a eu lieu en octobre

¹ D. MCALPINE, « Illumina delivers first NovaSeq X Plus sequencer to the Broad Institute », *Illumina PRNewswire*, 8 février 2023, p. 1.

² A. LAUREN et J.-F. COPÉ, *L'IA va-t-elle aussi tuer la démocratie?*, Paris, JC Lattès, 2019, p. 12.

³ B. JORDAN, « La génomique et la diversité humaine », *Appartenances & Altérités*, n°1, 29 juin 2021, p. 3.

⁴ W.R. MCCOMBIE, J.D. MCPHERSON et E.R. MARDIS, « Next-Generation Sequencing Technologies », *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, vol. 9, n°11, novembre 2019, p. 36799.

⁵ *Ibid.*

⁶ Les quatre différentes bases présentes dans l'ADN que sont l'Adénine, la Thymine, la Guanine et la Cytosine (A, T, G et C), constituent la partie variable des nucléotides qui sont les maillons élémentaires de l'ADN. Voy. *infra*, Chapitre I, Section I - Perspectives et limites de la génomique.

⁷ W.R. MCCOMBIE, J.D. MCPHERSON et E.R. MARDIS, *op. cit.*, p. 36801.

2022 sur des patients pédiatriques gravement malades⁸. Le diagnostic a été établi en quarante heures avec l'aide du logiciel d'intelligence artificielle Moon, ce qui constitue le délai le plus court pour l'analyse du génome entier en Europe⁹.

Jusqu'à présent, le patient qui se soumettait à un test génétique n'exposait que certains gènes bien ciblés contenant les informations génétiques pertinentes pour répondre à la question clinique qui justifiait le test¹⁰. Désormais, le généticien dispose de l'ensemble de l'information génétique contenue sur le génome du patient. Les progrès technologiques et la baisse de prix autour du WGS constitue un nouveau pas en avant dans la médecine personnalisée. Répondant également au nom de médecine de précision, la médecine personnalisée s'attache à optimiser le traitement, le diagnostic et la prévention aux spécificités du patient. Le profil génomique d'un individu s'intègre à d'autres technologies « omiques »¹¹ en médecine personnalisée pour préciser le profil multi-omique du patient¹². Réclamée comme un droit par la Charte européenne des droits des patients¹³, la médecine personnalisée s'oppose à la médecine traditionnelle, qui se base sur les symptômes¹⁴ pour déterminer la démarche thérapeutique.

Actuellement, les centres de génétique humaine en Belgique permettent l'analyse de l'exome entier (*Whole Exome Sequencing* - WES) et commencent à offrir des analyses du génome entier

⁸ A. LUMAKA *et al.*, « Rapid Whole Genome Sequencing Diagnoses and Guides Treatment in Critically Ill Children in Belgium in Less than 40 Hours », *International Journal of Molecular Sciences*, vol. 24, n°4, 16 février 2023, p. 10.

⁹ *Ibid.*

¹⁰ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, « Séquençage du génome complet : défis et pistes d'organisation pour le système belge », *Centre Fédéral d'Expertise des Soins de Santé (KCE)*, 2018, p. 2.

¹¹ Ces données multi-omiques rassemblent notamment : (i) les données génomiques qui contiennent l'ensemble des informations héréditaires ou génétiques présentes dans une cellule, (ii) les données protéomiques qui analysent les protéines d'une cellule, (iii) les données transcriptomiques qui étudient l'ARN messager lors de la transcription du génome et (iv) les données épigénomiques ou issues de la méthylation qui concernent les marqueurs chimiques déterminant l'intensité d'expression des gènes. C. GAULD *et al.*, « Médecine du sommeil personnalisée et syndrome d'apnées hypopnées obstructives du sommeil : entre précision et stratification, une proposition de clarification », *Médecine du Sommeil*, vol. 17, n°4, décembre 2020, p. 213 ; J. DOUMEN, *De toegankelijkheid van klinische en genomische data*, mémoire, Katholieke Universiteit Leuven, 2014, p. 4..

¹² A. BODEIN, *Mise en place d'approches bioinformatiques innovantes pour l'intégration de données multi-omiques longitudinales*, thèse de doctorat, Université de Laval, 2021, p. 17.

¹³ La Charte européenne des droits des patients qui relève d'une initiative associative, est sans valeur juridique contraignante. ACTIVE CITIZENS NETWORK, *European Charter of patient's Rights*, Rome, 15 novembre 2002, disponible sur https://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/docs/health_services_co108_en.pdf.

¹⁴ H. ABDELHALIM *et al.*, « Artificial Intelligence, Healthcare, Clinical Genomics, and Pharmacogenomics Approaches in Precision Medicine, *Frontiers in Genetics*, vol. 13, 2022, p. 2.

(WGS)¹⁵. Au sein des centres de génétique humaine de l'ULB, de la VUB et de la KUL, des projets pilotes de séquençage du génome entier couplé à une analyse du méthylome de l'ADN et du transcriptome, sont proposés à certains patients pédiatriques atteints de maladies rares¹⁶. Ces tests génétiques ont des applications cliniques en oncologie¹⁷, au niveau des tests prénatals non invasifs (TPNI)¹⁸, des maladies rares¹⁹ ainsi que des maladies multifactorielles comme le diabète, la démence et les maladies cardiovasculaires²⁰. Ces données participent à un meilleur diagnostic, facilitent la prévention et contribuent à un traitement plus efficace avec des effets secondaires réduits.

Ce mémoire qui a pour objet les applications cliniques de la génomique dans les soins de santé en Belgique, appréhende la place accordée au droit à l'autonomie du patient en génomique. Avec l'autodétermination, ce droit de la personnalité²¹ occupe une place centrale dans la garantie du principe de dignité humaine²² et consacre le rôle actif²³ et émancipé²⁴ du patient, rompant avec l'ancien paternalisme médical²⁵. L'autonomie et l'autodétermination du patient consacrent comme valeurs fondamentales de nos sociétés démocratiques²⁶, le droit au respect

¹⁵ J.M.L. KUIPER *et al.*, « Navigating the Uncertainties of Next-generation Sequencing in the Genetics Clinic », *Sociology of Health & Illness*, 3 octobre 2022, p. 1473.

¹⁶ « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

¹⁷ En oncologie, le choix du traitement contre le cancer va dépendre des biomarqueurs du patient qui sont déterminés sur base d'analyse du WGS. Cette adaptation du traitement au profil du patient fonctionne en moyenne sur dix pour cent des patients. R. SALGADO *et al.*, « Steps Forward for Cancer Precision Medicine », *Nature Reviews Drug Discovery*, vol. 17, n°1, janvier 2018, p. 1.

¹⁸ C. BALI, *Rapport de synthèse. Une mise au point des aspects juridiques et réglementaires de la génétique en France en 2019*, mémoire, Université de Montpellier, 2019, p. 16.

¹⁹ I.A. SHERBURN, K. FINLAY et S. BEST, « How Does the Genomic Naive Public Perceive Whole Genomic Testing for Health Purposes? A Scoping Review », *European Journal of Human Genetics*, vol. 31, n°1, janvier 2023, p. 36.

²⁰ CONSEIL SUPERIEUR DE LA SANTÉ, « Avis n°9477 L'état actuel des technologies « omiques » et leur application clinique », janvier 2021, p. 13, disponible sur https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/20210203_css_9477_omics_vweb.pdf.

²¹ Cass., 14 décembre 2001, *J.L.M.B.*, 2002, p. 532, note Y.-L. Leleu et G. Genicot.

²² A. DUBUIS, *Les droits du patient en droit de l'Union européenne*, Paris, Bruylant, 2017, p. 319.

²³ A. DUBUIS, *op. cit.*, p. 850.

²⁴ G. GENICOT, « Chapitre 2 Le cadre juridique de la relation médicale: du contrat à la décision », *Droit médical et biomédical*, Bruxelles, Larcier, 2016, p. 130.

²⁵ G. GENICOT, « Vulnérabilité et intégrité physique en droit belge Entre protection renforcée et autonomie encadrée », *Rev. dr. ULg.*, n°1, 2019, p. 131.

²⁶ G. GENICOT, « Chapitre 2 Le cadre juridique de la relation médicale: du contrat à la décision », *op. cit.*, p. 130.

du corps d'une part et le droit d'en disposer d'autre part, de mener sa vie comme le patient l'entend, y compris en se mettant physiquement ou moralement en danger²⁷.

Notre analyse porte sur les tests génétiques et les résultats de ces tests génétiques, avant de se tourner vers la protection accordée aux résultats de ces tests, les données génétiques. Elle traite enfin de l'utilisation de ces données par un système d'intelligence artificielle.

Dans un premier chapitre, outre les perspectives et limites de la génomique, nous examinerons à la suite du cadre légal des tests génétiques, le droit à l'information, le droit au consentement libre et éclairé du patient au test génétique et son droit de ne pas savoir. Nous nous pencherons sur les options opt-in et opt-out du patient à connaître des résultats secondaires ou incidents du test génétique, au regard du droit néerlandais, et sur la communication de ces résultats au patient et aux membres de sa famille en nous éclairant du droit français.

Le deuxième chapitre sera consacré à l'étude du régime légal de protection des données génétiques, en le comparant au cadre juridique américain de protection des données personnelles, ainsi qu'au partage de ces données utilisées à des fins primaires, au sein du dossier médical et entre praticiens professionnels, ou secondaires, en particulier à des fins de recherche scientifique. Nous nous attacherons à l'analyse de leur conservation au sein des centres de génétique humaine, avec un aperçu du droit américain.

Dans le troisième chapitre, nous nous pencherons sur le traitement des données génétiques en phase d'apprentissage des systèmes d'intelligence artificielle qui constitue un traitement ultérieur de données à des fins de recherche scientifique, suivi de l'analyse du traitement des données génétiques dans la phase de déploiement dans la pratique clinique. Nous examinerons enfin la question de la reconnaissance du droit à une explication.

Les perspectives de droit comparé au sein de ce mémoire se concentrent sur trois pays, la France, les Pays-Bas et les États-Unis. Le cadre juridique français retiendra notre attention suite

²⁷ M. FABRE-LAGNAN, « Le domaine de l'autonomie personnelle. Indisponibilité du corps humain et justice sociale », *Recueil Dalloz*, janvier 2008, n°1, p. 31.

à l'adoption récente par l'Assemblée nationale française de la loi du 2 août 2021 relative à la bioéthique²⁸ qui contient certaines dispositions particulières en matière d'information génomique. Notre analyse de droit comparé concernera les Pays-Bas en raison de la proximité de l'organisation des tests génétiques entre nos deux pays²⁹, de leur expérience avancée de séquençage du génome entier et l'adoption récente au niveau national de guidelines basées sur le consensus quant à divulgation des résultats incidents au cours des tests de diagnostic génétique clinique. Nous circonscrivons l'essentiel de notre analyse du droit américain sur la protection des données génétiques dès lors que les États-Unis, leader mondial des systèmes d'intelligence artificielle, sont particulièrement influents en ce qui concerne la protection des données personnelles faisant l'objet d'un traitement par un système d'intelligence artificielle.

Il ne sera pas possible dans le cadre limité de ce mémoire d'examiner l'ensemble des enjeux juridiques et éthiques relatifs à la génomique et notamment la question des tests génétiques hors cadre médical proposés directement au consommateur, la question des banques de données ADN, celle de la brevetabilité des inventions de biotechnologies et de génie génétique³⁰, celle de la constitution de patrimoines génétiques au niveau national³¹ ou des tests génétiques servant à d'autres usages tels que les tests de filiation, les essais cliniques, les médicaments et les dispositifs médicaux.

²⁸ Loi n°2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique, *J.O.*, 3 août 2021, art. 3.

²⁹ Les Pays-Bas disposent également de huit centres de génétique humaine implantés chacun dans un hôpital universitaire. G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 17.

³⁰ L'article 6 de la Directive 98/44/CE du Parlement européen et du Conseil du 6 juillet 1998 relative à la protection juridique des inventions biotechnologiques, *J.O.C.E.*, L 213, 30 juillet 1998, exclut de la brevetabilité certaines inventions dont l'exploitation commerciale serait contraire à l'ordre public ou aux bonnes mœurs comme « *les procédés de modification de l'identité génétique germinale de l'être humain* ». Cette exclusion n'a cependant pas empêché l'octroi de nombreux brevets portant sur des inventions de génie génétique.

³¹ Certains pays, comme l'Islande, se sont lancés dans de vaste programme de constitution d'un patrimoine génétique de leur population. X, « Des peuples entiers stockés dans des banques génétiques », disponible sur <https://www.usinenouvelle.com/article/des-peuples-entiers-stockes-dans-des-banques-genetiques.N85476>, 1 juillet 2002

CHAPITRE I – LES TESTS GÉNÉTIQUES

Ce chapitre se propose d'examiner les perspectives qu'ouvre la génomique en matière de prévention, de diagnostic et de traitement au sein de la médecine ainsi que d'évoquer les limites qu'elle rencontre. Nous nous attacherons à définir le régime légal qui s'applique aux centres de génétique humaine ainsi qu'aux tests génétiques. Nous analyserons ensuite le droit à l'information du patient sur son état de santé et son évolution probable, le droit du patient au consentement libre et éclairé au test génétique et celui de ne pas savoir. Nous envisagerons l'exercice du droit d'information du patient (opt-in) et son droit de ne pas savoir (opt-out) au sein des centres de génétique humaine, dans le cadre des résultats secondaires d'abord, puis des résultats incidents, à la lumière du droit comparé néerlandais. Enfin, nous analyserons la communication de ces résultats secondaires et incidents à un test génétique, au patient, ainsi qu'à la famille du patient, conséquence de la dimension familiale des données génétiques, avec un aperçu de la question en droit français.

SECTION I – PERSPECTIVES ET LIMITES DE LA GÉNOMIQUE

La génomique désigne la science de l'étude de la séquence génétique complète - le génome - lequel contient l'ensemble des données génétiques humaines. L'UNESCO définit les données génétiques humaines comme les « informations relatives aux caractéristiques héréditaires des individus obtenues par l'analyse d'acides nucléiques ou par d'autres analyses scientifiques »³². Ces données génétiques brutes sont contenues dans l'acide désoxyribonucléique (ADN)³³, une molécule constituée de nucléotides³⁴. Les données génétiques retranscrivant l'enchaînement des nucléotides sont des données brutes qui nécessitent d'être traitées en les comparant avec les données génétiques d'un individu sain pour obtenir l'information génétique identifiant les variants génétiques³⁵. Ensuite, cette information génétique doit être interprétée pour pouvoir

³² UNESCO, Déclaration internationale sur les données génétiques humaines, 16 octobre 2003, article 2 (i).

³³ B. JORDAN, *op. cit.*, p. 2.

³⁴ Appelés maillons de l'ADN, les nucléotides, sont composés d'un squelette sucre et phosphate ainsi que d'une base azotée notée respectivement A pour l'Adénine, T pour la Thymine, G pour la Guanine et C pour la Cytosine. A. BODEIN, *op. cit.*, p. 3.

³⁵ Voy. B. PERBAL, « Données et informations génétiques : flou sémantique et scientifique préjudiciable à leur protection juridique. », *Village Justice*, disponible sur <https://www.village-justice.com/articles/donnees-informations-genetiques-flou-semantique-scientifique-prejudiciable-leur,32227.html>, 16 août 2019.

prédire son influence à partir du phénotype d'un individu³⁶. Les tests génétiques sont l'ensemble des procédés qui visent à recueillir et à interpréter des informations de nature génétique³⁷.

§ 1. Les perspectives de la génomique au sein de la médecine

La génomique occupe une place de plus en plus importante dans la pratique de la médecine et notamment au niveau du diagnostic. Lorsqu'un médecin procède à un examen clinique, composé d'un examen physique et d'une anamnèse³⁸ - un entretien au cours duquel le médecin interroge le patient sur la présence d'antécédents médicaux, les traitements suivis, etc. -, il pourra confirmer le diagnostic qu'il a posé au terme de cet examen clinique par un test génétique. Pour les maladies génétiquement déterminées³⁹ pour lesquelles l'anomalie d'un gène est l'unique facteur causal du développement de cette maladie, le test génétique a valeur de diagnostic. Dans le cas des maladies multifactorielles pour lesquelles le mode de vie et l'environnement sont également des facteurs de risque dans le développement de ces maladies, le test génétique fournit une indication de prédisposition.

Au niveau du traitement, la génomique et le séquençage de nouvelle génération (SNG) permettent de détecter des mutations tumorales actionnables⁴⁰, c'est-à-dire des changements dans l'ADN au sein de tumeurs cancéreuses qui affectent la réponse du patient à un certain traitement. Les mutations tumorales actionnables détectées permettent au patient de recevoir un traitement adapté à son profil ou au variant génétique de sa tumeur⁴¹. Le Genomics Evidence Neoplasia Information Exchange (GENIE), un consortium international d'échange de données,

³⁶ A.C. WOERNER, R.C. GALLAGHER, J. VOCKLEY et A.N. ADHIKARI, « The Use of Whole Genome and Exome Sequencing for Newborn Screening: Challenges and Opportunities for Population Health », *Frontiers in Pediatrics*, vol. 9, 19 juillet 2021, p. 6.

³⁷ V. SEBAG-DEPADT, « Chapitre 2 - La génétique humaine », *Droit et bioéthique*, 2^e éd., Bruxelles, Larcier, 2012, p. 138.

³⁸ CONSEIL NATIONAL DE L'ORDRE DES MEDECINS, « Réflexion déontologique et médico-éthique sur l'utilisation de e-Health et m-Health au sein du monde de la santé. », 21 mai 2016, disponible sur <https://ordomedic.be/fr/avis/telematique/informatique/reflexion-deontologique-et-medico-ethique-sur-l-utilisation-de-e-health-et-m-health-au-sein-du-monde-de-la-sante>.

³⁹ B. JORDAN, *op. cit.*, p. 10.

⁴⁰ C. BOURGAIN, « De la génétique clinique à la médecine génomique : Enjeux d'une « démocratisation » de l'accès aux technologies génomiques en contexte de soin », *Cahiers Droit, Sciences & Technologies*, n°8, 13 mars 2019, p. 22.

⁴¹ Y. ZHAO *et al.*, « Whole Genome and Exome Sequencing Reference Datasets from a Multi-Center and Cross-Platform Benchmark Study », *Scientific Data*, vol. 8, n°1, 9 novembre 2021, p. 296.

estime à trente pour cent⁴² le nombre de cancers possédant une mutation tumorale actionnable pour lesquels il existe un traitement ciblé. Cette branche de la génomique, la pharmacogénétique⁴³ permet ainsi d'associer le traitement approprié à la condition tumorale. La pharmacogénétique analyse également les variations génétiques de certaines enzymes responsables d'accélérer ou de ralentir le métabolisme de médicaments. En fonction de la présence de variations aux enzymes, la dose de médicaments devra être adaptée pour éviter l'apparition d'effets secondaires⁴⁴. Une autre application de la génomique aux traitements concerne les thérapies sur mesure, la pharmogénomique⁴⁵. Dans ce cas, l'information génétique est utilisée directement pour la conception du traitement. Par exemple, les vaccins thérapeutiques sont conçus pour combattre les cellules cancéreuses au départ d'une analyse génétique de la tumeur qui identifie les mutations responsables de la présence de certaines protéines sur les cellules cancéreuses⁴⁶. Le vaccin permet au système immunitaire de reconnaître les cellules cancéreuses porteuses de ces protéines et de les détruire en produisant des cellules immunitaires⁴⁷.

Enfin, au niveau préventif, la génomique occupe un rôle crucial. Si certaines maladies, dites génétiquement déterminées⁴⁸, sont directement dues à une anomalie présente au niveau des gènes ou des chromosomes, la plupart des maladies sont multifactorielles de sorte que la prédisposition génétique d'un individu n'est pas le seul facteur en jeu. Le mode de vie et l'environnement sont également des facteurs de risque dans le développement de ces maladies⁴⁹. Au sein de ces maladies multifactorielles, nombreuses sont celles présentant une composante génétique significative : le diabète, la dépression, le trouble bipolaire, le cancer du sein et de la prostate, pour ne citer qu'eux. Pour ces dernières, l'analyse génétique soit d'un

⁴² AACR Project GENIE Consortium, « AACR Project GENIE: Powering Precision Medicine through an International Consortium », *Cancer Discovery*, 7 août 2017, p. 822.

⁴³ La pharmacogénétique étudie l'influence des variants génétiques sur la réaction d'un individu à un médicament. G. MATTHIJS et J. VERMEESCH, *Mes gènes, mon identité? : Comprendre la génétique et ses enjeux*, Primento, 2014, p. 56.

⁴⁴ *Ibid.*, p. 55.

⁴⁵ H. ABDELHALIM et al., *op. cit.*, p. 5.

⁴⁶ C. JACOBBERGER-FOISSAC, *Développement de constructions liposomiques personnalisables pour une thérapie ciblée du cancer : la vaccination antitumorale*, thèse de doctorat, Université de Strasbourg, 2018, p. 7.

⁴⁷ *Ibid.*, p. 8.

⁴⁸ B. JORDAN, *op. cit.*, p. 10.

⁴⁹ S. MANOUVRIER-HANU, « Les diagnostics génétiques : enjeux personnels, familiaux et enjeux de société », *Actualité et dossier en santé publique*, n°77, décembre 2021, p. 33

panel de gènes ciblés, soit de l'entièreté du génome (WGS) est à même d'offrir des possibilités de dépistage et de diagnostic précoces. En ce qui concerne les maladies dont la composante génétique est faible, l'intégration des données génomiques aux données omiques permet une meilleure appréciation des risques de développer la maladie⁵⁰.

§ 2. Les limites de la génomique au sein de la médecine

Il existe cependant des limites à l'expansion de la génomique et de la technologie SNG au sein de la médecine. Ces limites sont à la fois technologiques, techniques et organisationnelles. Le principe général régissant le séquençage de la technologie SNG de deuxième génération est que plus la zone couverte est longue, moins la profondeur de lecture est importante⁵¹. Le séquençage du génome entier (WGS) demande de couvrir une zone très étendue dès lors qu'il comprend la partie codante et la partie non codante du génome. Les tests génétiques d'un panel ciblé de gènes ou de l'exome entier ne se concentrent principalement que sur les parties codantes du génome, au risque de ne pas identifier certains variants directement liés à certaines maladies ou qui contribuent à des traits complexes⁵². Le séquençage du génome entier peut ainsi présenter des résultats avec une faible profondeur de lecture, qui méconnaîtraient certains résultats cliniques pertinents et exploitables⁵³. Or, cet écueil ne semble pas pouvoir être surmonté au moyen des technologies de séquençage de troisième génération (*Third Generation Sequencing* - TGS). Cette nouvelle génération de technologie de séquençage, capable de maintenir une profondeur de lecture élevée sur des longueurs de lecture atteignant plusieurs kilobases, présentent en effet un taux d'erreur encore trop important⁵⁴.

En cas d'identification correcte des variants génétiques, une seconde limite technique subsiste. Tout d'abord, les significations cliniques de certains variants génétiques nous sont encore

⁵⁰ CONSEIL SUPERIEUR DE LA SANTÉ, *op. cit.*, p. 13.

⁵¹ L.K. VESTERGAARD, D.N.P. OLIVEIRA, C.K. HØGDALL et E.V. HØGDALL, « Next Generation Sequencing Technology in the Clinic and Its Challenges », *Cancers*, vol. 13, n°8, 7 avril 2021, p. 1756.

⁵² S.D.J. PENA et E. TARAZONA-SANTOS, « Clinical Genomics and Precision Medicine », *Genetics and Molecular Biology*, vol. 45, n°3, 2022, p. 3 à 4.

⁵³ L.K. VESTERGAARD, D.N.P. OLIVEIRA, C.K. HØGDALL et E.V. HØGDALL, *op. cit.*, p. 1764.

⁵⁴ Les technologies de séquençage de troisième génération présentent un taux d'erreur allant de 5 à 20 % tandis que les technologies de séquençage SNG de deuxième génération présentent un taux d'erreur allant de 0,2 à 1%. *Ibid.*, p. 1754.

inconnues. Pour qu'un variant soit classé pathogénique, la communauté des généticiens cliniciens⁵⁵ estime que la barre des nonante-neuf pour cent de probabilité que celui-ci soit pathogénique doit être dépassée⁵⁶. Si cette probabilité oscille entre nonante-neuf pour cent et nonante pour cent, le variant sera identifié comme potentiellement pathogénique⁵⁷. En deçà des nonante pour cent, le variant, dont on ne peut conclure qu'il soit bénin, sera répertorié comme variant de signification incertaine⁵⁸ (*Variant of Uncertain Significance* - VUS) pour lequel l'état actuel de la science ne permet pas d'arriver à une conclusion. A l'avenir, ces informations pourraient, par le biais d'analyses rétrospectives, révéler des significations cliniques nouvelles ou plus précises⁵⁹.

Par ailleurs, la présence d'une anomalie génétique indicative d'une pathologie ne signifie pas forcément que l'individu en exprime le phénotype correspondant⁶⁰. Même s'agissant de maladies génétiquement déterminées pour lesquelles l'anomalie d'un gène est l'unique facteur causal du développement de cette maladie, un nombre important d'individus n'est pas affecté par la pathologie⁶¹.

Enfin, une dernière difficulté organisationnelle se pose en matière d'interprétation des variants génétiques humains. L'interprétation des conséquences cliniques des variants se doit d'être prudente en raison du caractère multifactoriel⁶² de la technologie SNG. De nombreux facteurs tels que le type de spécimen biologique⁶³, les pseudogènes⁶⁴ et régions répétitives⁶⁵ ainsi que

⁵⁵ K. SPECTOR-BAGDADY, A. PRINCE, J.H. YU et P.S. APPELBAUM, « Analysis of State Laws on Informed Consent for Clinical Genetic Testing in the Era of Genomic Sequencing », *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, vol. 178, n°1, mars 2018, p. 85.

⁵⁶ S.D.J. PENA et E. TARAZONA-SANTOS, *op. cit.*, p. 3.

⁵⁷ *Ibid.*

⁵⁸ J.M.L. KUIPER *et al.*, *op. cit.*, p. 1479.

⁵⁹ M. DELNORD *et al.*, « Precision Cancer Medicine: What Has Translated into Clinical Use in Belgium? », *Seminars in Cancer Biology*, vol. 84, septembre 2022, p. 257.

⁶⁰ S.D.J. PENA et E. TARAZONA-SANTOS, *op. cit.*, p. 4.

⁶¹ *Ibid.*, p. 3.

⁶² L.K. VESTERGAARD, D.N.P. OLIVEIRA, C.K. HØGDALL et E.V. HØGDALL, *op. cit.*, p. 1764.

⁶³ Les échantillons biologiques varient selon que le matériel est collecté dans un centre de recherche ou dans un environnement clinique. *Ibid.*, p. 1756.

⁶⁴ Un pseudogène est un gène inactif au sein du génome, notamment du fait de mutations génétiques. *Ibid.*, p. 1757.

⁶⁵ Les régions ou séquences répétitives sont des séquences complexes qui n'avaient pas pu être caractérisées par le Human Genome Project de 2003 et n'ont que récemment été déchiffrées en 2021. G. HARLEY, « Les scientifiques ont complété le casse-tête du génome humain », disponible sur <https://theconversation.com/les-scientifiques-ont-complète-le-casse-tete-du-genome-humain-180630>, 6 avril 2023.

l'alignement en bio-informatique⁶⁶ et la reconnaissance bio-informatique des variants⁶⁷ sont susceptibles d'influencer les résultats de l'analyse. Le médecin spécialiste en génétique clinique et le généticien de laboratoire clinique, responsables de l'interprétation de l'information génétique, risquent de devenir surchargés lorsque le séquençage du génome entier sera pleinement démocratisé⁶⁸. Le WGS génère en effet des quantités de données génétiques considérables qu'il est nécessaire d'analyser à l'aide d'outils informatiques puissants⁶⁹ ainsi que de personnel en bio-informatique qualifié.

SECTION II – LE RÉGIME LÉGAL DES TESTS GÉNÉTIQUES ET DES CENTRES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE

Les tests génétiques, soit des tests diagnostiques⁷⁰, soit liés au traitement, soit des tests prédictifs⁷¹ - qu'ils soient présymptomatiques⁷², de prédisposition⁷³ ou de susceptibilité⁷⁴ - ne font l'objet d'aucune législation particulière en Belgique. Certaines propositions de loi ont été déposées mais n'ont, à ce jour, jamais abouti⁷⁵.

⁶⁶ Un alignement correct au génome de référence est une condition préalable à l'analyse optimale des données génétiques. L.K. VESTERGAARD, D.N.P. OLIVEIRA, C.K. HØGDALL et E.V. HØGDALL, *op. cit.*, p. 1758.

⁶⁷ S.D.J. PENA et E. TARAZONA-SANTOS, *op. cit.*, p. 5.

⁶⁸ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 23.

⁶⁹ S.D.J. PENA et E. TARAZONA-SANTOS, *op. cit.*, p. 5.

⁷⁰ Les tests génétiques diagnostiques sont effectués sur des personnes présentant des symptômes de manière à pouvoir poser ou affiner un diagnostic ou encore de manière à pouvoir choisir la manière de traiter ou gérer ces problèmes de santé déjà existants. GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, Document de travail sur les données génétiques, 17 mars 2004, p. 7.

⁷¹ Les tests prédictifs sont effectués pour identifier les maladies qui sont particulièrement susceptibles de survenir à un moment ultérieur de la vie de la personne testée. *Ibid.*, p. 7.

⁷² Les tests génétiques présymptomatiques sont réalisés chez des sujets asymptomatiques reconnus à risque alors qu'ils sont en bonne santé. D. HERON et M. GARGIULO, « Tests génétiques et médecine prédictive : quels enjeux ? », *Laennec*, vol. 57, n°3, 2009, p. 21.

⁷³ Les tests de prédisposition, se situent entre les tests présymptomatiques et les tests de susceptibilité. Ils concernent les maladies qui relèvent de plusieurs origines, dont l'action d'un gène majeur. M.-L. BRIARD, « Intérêt de la personne : l'objectif du test génétique », disponible sur <https://www.espace-ethique.org/ressources/article/interet-de-la-personne-lobjectif-du-test-genetique>, 13 juin 2003.

⁷⁴ Les tests génétiques de susceptibilité permettent la mise en évidence de susceptibilités génétiques à des maladies multifactorielles (hypertension, diabète, etc.). INSERM, « Tests génétiques A quoi servent-ils ? », 11 juillet 2017, disponible sur <https://www.inserm.fr/dossier/tests-genetiques/>.

⁷⁵ Proposition de loi visant à réglementer l'usage des analyses génétiques à des fins d'identification en matière de filiation, *Doc. parl.*, Sénat, 2006-2007, n° 3 à 97.

Néanmoins qualifiés d'acte médical, les tests génétiques doivent répondre aux exigences de légitimité de tout acte médical : ils doivent être utiles, nécessaires, proportionnés et le patient doit en avoir été informé ainsi qu'y avoir consenti⁷⁶. L'immunité civile et pénale des actes de soins ne bénéficie aux prestataires que si les actes ont été posés dans le respect de ces conditions⁷⁷.

§ 1. Les centres de génétique humaine

Dans la mesure où un test génétique relève de l'exercice de l'art médical, l'article 3, § 1, de la loi coordonnée du 10 mai 2015 relative à l'exercice des professions des soins de santé (ci-après « loi coordonnée du 10 mai 2015 »)⁷⁸ trouve à s'appliquer. Il prévoit qu'un test génétique, en tant qu'acte médical, doit être accompli par un praticien professionnel répondant aux conditions d'agrément et de titre professionnel particulier. Un arrêté ministériel du 23 mai 2017 fixant les critères spéciaux d'agrément des médecins spécialistes, des maîtres de stage et des services de stage en génétique clinique⁷⁹ réglemente la profession de médecin spécialiste en génétique clinique. Celui-ci est responsable de l'évaluation clinique des patients afin de sélectionner et de prescrire les tests génétiques les plus appropriés. Il est également chargé d'interpréter les résultats du test génétique et, si nécessaire, de coordonner leur discussion au sein d'une équipe multidisciplinaire ainsi que d'agir en tant que conseiller génétique du patient. Enfin, il est à la direction des centres de génétique humaine (CGH) en Belgique.

Les centres de génétique humaine sont des services médico-techniques lourds⁸⁰, formant une entité distincte de l'hôpital et disposant de leurs propres infrastructures et équipements⁸¹. Huit

⁷⁶ C. DELFORGE, « La responsabilité civile du médecin au regard de la prescription de médicaments », *R.G.D.C.*, n°7, 2003, p. 370.

⁷⁷ *Ibid.*

⁷⁸ Loi coordonnée du 10 mai 2015 relative à l'exercice des professions des soins de santé, art. 3, §1, *M.B.*, 18 juin 2015, p. 35172.

⁷⁹ Arrêté ministériel du 23 mai 2017 fixant les critères spéciaux d'agrément des médecins spécialistes, des maîtres de stage et des services de stage en génétique clinique, *M.B.*, 31 mai 2017, p. 60386.

⁸⁰ Arrêté royal du 14 décembre 1987 fixant les normes auxquelles les centres de génétique humaine doivent répondre, art. 2, *M.B.*, 25 décembre 1987, p. 19516.

⁸¹ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 8.

centres sont répartis en Belgique⁸², chacun liés à un hôpital universitaire. Seul l'Institut de Pathologie et de Génétique est indépendant et n'est pas lié à une université.

Instaurés par l'arrêté royal du 14 décembre 1987⁸³, ces centres sont spécialisés dans la réalisation d'analyses génétiques, l'interprétation des résultats de ces analyses, les consultations de diagnostic et le conseil génétique. Ils doivent également mener des recherches génétiques afin de maintenir leur niveau scientifique. En leur sein évoluent plusieurs professionnels de la génétique : le médecin spécialiste en génétique clinique, le généticien de laboratoire clinique, le bio-informaticien et le conseiller en génétique. Seul le médecin spécialiste en génétique clinique bénéficie d'une reconnaissance de statut et du titre professionnel correspondant. Le Collège Belge de Génétique Humaine et Maladies Rares plaide depuis de nombreuses années pour la reconnaissance des statuts des différents professionnels de la génétique⁸⁴. La reconnaissance de leur statut et l'établissement de barèmes salariaux⁸⁵ permettra en effet d'attirer davantage de professionnels pour faire face à l'augmentation grandissante de l'utilisation de la génomique dans la médecine et la démocratisation du séquençage du génome entier. La création de formations pour bio-informaticiens à orientation génétique⁸⁶ et de curriculums alternatifs⁸⁷ de conseiller en génétique sera également nécessaire pour renforcer ces filières⁸⁸. En France, depuis 2004, la profession de conseiller génétique fait l'objet d'une reconnaissance de statut aux articles L1132-1 à L1132-7 du Code de la santé publique⁸⁹. Une

⁸² Ces différents centres comprennent : (i) l'Institut de Pathologie et de Génétique de Gosselies, (ii) de Centrum Medische Genetica van het Universitair Ziekenhuis Antwerpen, (iii) de Centrum menselijke erfelijkheid van het Universitair Ziekenhuis Leuven, (iv) le Centre de Génétique Humaine des Cliniques Universitaires Saint-Luc UCL Bruxelles, (v) de Centrum voor Medische Genetica van het Universitair Ziekenhuis Brussel, (vi) le Centre de Génétique Humaine de l'ULB, (vii) de Centrum Medische Genetica van het Universitair Ziekenhuis Gent et (viii) le Centre de Génétique Humaine CHU Sart-Tilman.

⁸³ Arrêté royal du 14 décembre 1987 précité.

⁸⁴ COLLEGE BELGE DE GENETIQUE HUMAINE, « Des conseillers en génétique pour lutter contre le cancer ? », disponible sur <https://www.college-genetics.be/fr/news/des-conseillers-en-genetique-pour-lutter-contre-le-cancer/>, (consulté le 28 mars 2023).

⁸⁵ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 22.

⁸⁶ S'il existe des formations générales en bio-informatique, il n'existe aucune spécialisation en bio-informatique à orientation génétique en Belgique. G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 22.

⁸⁷ Actuellement, seule l'université de Gand dispose d'un « postgraduate degree in genetic counseling ». X, « Postgraduate degree in Genetic Counseling », disponible sur <https://studiekiezer.ugent.be/postgraduaatsopleiding-genetic-counseling>, (consulté le 28 mars 2023).

⁸⁸ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 23.

⁸⁹ Code de la santé publique, art. L 1131-1, I, disponible sur legifrance.gouv.fr/codes/article_lc/LEGIARTI000043896220.

Association Française des Conseillers en Génétique⁹⁰, des masters spécialisés en conseil génétique⁹¹ ainsi que des grilles de salaire appropriées ont également été instaurés.

Bien que d'autres laboratoires aient les capacités et l'expertise nécessaire pour réaliser des analyses génétiques, les centres de génétique humaine sont les seuls pour lesquels un remboursement des tests génétiques est possible. L'article 33 de la nomenclature des prestations de santé⁹² de l'INAMI prévoit que seules les prescriptions approuvées par des généticiens des CGH sont sujettes à remboursement⁹³. Tout clinicien est donc habilité, de son initiative avec le consentement du patient ou à la demande du patient, à prescrire un test génétique que le médecin spécialiste en génétique clinique doit par la suite approuver. Cet acte d'approbation est en pratique souvent délégué au généticien de laboratoire clinique qui n'est pas nécessairement médecin mais un scientifique⁹⁴. L'utilité clinique ou l'objectif thérapeutique du test est ainsi assuré.

§ 2. L'utilité clinique du test génétique

Tant au niveau déontologique⁹⁵ qu'au niveau légal⁹⁶ et jurisprudentiel⁹⁷, les conditions de licéité d'un acte médical nécessitent qu'il soit justifié à priori par un objectif thérapeutique : préventif, diagnostique, thérapeutique ou reconstitutif⁹⁸. L'article 2, 2°, de la loi coordonnée du 10 mai 2015 précise que les soins de santé sont des « services dispensés par un praticien professionnel au sens de la présente loi coordonnée, en vue de promouvoir, de déterminer, de conserver, de

⁹⁰ L'Association Française des Conseillers en Génétique a vu le jour en mai 2005.

⁹¹ Depuis 2012, la Certification européenne des conseillers en génétique délivrée par l'European Board of Medical Genetics est reconnue au Master professionnel "Conseil génétique et Médecine Prédictive" de l'université d'Aix-Marseille (AMU). X, « Postgraduate degree in Genetic Counseling », *op. cit.* ; F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB, rapporte cet égard que les quatre conseillères de génétique du centre, d'origine française, ont obtenu leur diplôme de conseillère en génétique en France. « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

⁹² X, « La nomenclature des prestations de santé », disponible sur <https://www.inami.fgov.be/fr/nomenclature/nomenclature/Pages/nomen-article33.aspx>, (consulté le 10 mars 2023).

⁹³ *Ibid.*

⁹⁴ A. DENIS, L. MERGAERT et C. FOSTIER, « Organisation and Financing of Genetic Testing in Belgium », *Centre Fédéral d'Expertise des Soins de Santé (KCE)*, 2007, p. 64.

⁹⁵ Code de déontologie médicale, art. 2 à 4, disponible sur <https://www.ordomedic.be/fr/code-2018/contenu/>.

⁹⁶ Loi coordonnée du 10 mai 2015 précitée, art. 2 et 3.

⁹⁷ Cass., 14 décembre 2001, *J.L.M.B.*, 2002, p. 532, note Y.-L. Leleu et G. Genicot.

⁹⁸ C. COUSIN, *Vers une redéfinition de l'acte médical*, thèse de doctorat, Université de Rennes, p. 297.

restaurer ou d'améliorer l'état de santé d'un patient, de modifier son apparence corporelle à des fins principalement esthétiques ou de l'accompagner en fin de vie ». L'arrêté du gouvernement flamand relatif au dépistage de population dans le cadre de la prévention des maladies⁹⁹ confirme la nécessité d'une utilité clinique en prévoyant comme condition à l'organisation du dépistage de la population « *de te verwachten gezondheidswinst bij de doelgroep, ten gevolge van het bevolkingsonderzoek, is wetenschappelijk onderbouwd* »¹⁰⁰.

L'utilité clinique du test génétique au sens strict, aussi appelé son actionnabilité, repose sur l'existence de possibilités de prévention et de traitements c'est-à-dire la possibilité de prendre des mesures pour améliorer la santé de l'individu¹⁰¹. F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB, nous a à cet égard confirmé que les centres de génétique humaine n'acceptent pas d'effectuer un test génétique sans raison médicale, par simple curiosité¹⁰².

Il existe néanmoins au sein de la doctrine¹⁰³ et de la jurisprudence¹⁰⁴, un consensus au sujet de l'appréciation personnelle du patient de ce qui constitue l'utilité clinique. L'évaluation de la licéité d'un acte médical se déplace ainsi de l'utilité clinique au sens strict, entendue comme l'amélioration de l'état de santé d'un point de vue purement médical¹⁰⁵, vers une conception large de l'utilité clinique se référant à ce que la personne elle-même considère comme bénéfique ou nécessaire pour sa santé¹⁰⁶. Le but thérapeutique ou l'utilité clinique du test génétique englobe le bien-être de la personne, la possibilité pour elle d'organiser sa vie en fonction des

⁹⁹ Besluit van de 12 december 2008 van de Vlaamse Regering betreffende bevolkingsonderzoek in het kader van ziektepreventie, *M.B.*, 19 februari 2009, p. 15371. (Arrêté du gouvernement flamand relatif au dépistage)

¹⁰⁰ « Le gain de santé prévisible du groupe cible, suite au dépistage de population, est étayé scientifiquement » (traduction libre).

¹⁰¹ G. MATTHIJS et J. VERMEESCH, *op. cit.*, p. 56.

¹⁰² « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023 ; P. BORRY *et al.*, « The Challenges of the Expanded Availability of Genomic Information: An Agenda-Setting Paper », *Journal of Community Genetics*, vol. 9, n°2, avril 2018, p. 105.

¹⁰³ E. VERJANS, « Hoofdstuk I – Inhoud van het recht op informatie », *het recht op informatie en toestemming van de patiënt*, Brussels, Intersentia, 2019, p. 105.

¹⁰⁴ Le Tribunal correctionnel de Bruxelles a admis que le cas du traitement chirurgical d'un transsexuel est un acte médical licite qui poursuit un but thérapeutique. Corr. Bruxelles, 27 septembre 1969, *J.T.*, 1969, p. 635

¹⁰⁵ E. DELBEQUE, « HOOFDSTUK VI Het staken of niet starten van een levensreddende of levens verlengende behandeling: therapiebeperking », *Juridische Aspecten Van Zorgverlening Aan Het Levensende*, Antwerpen, Intersentia, 2012, p. 778.

¹⁰⁶ G. GENICOT, « Chapitre 2 Le cadre juridique de la relation médicale: du contrat à la décision », *op. cit.*, p. 118.

résultats, de faire des choix en matière de reproduction¹⁰⁷, etc. En pratique, des tests génétiques prédictifs de maladies pour lesquelles on ne dispose pourtant d'aucun traitement ou mesure de prévention, comme pour la maladie de Huntington¹⁰⁸, sont ainsi effectués dans les différents centres de génétique humaine¹⁰⁹. Sauf dans des cas extrêmes¹¹⁰, les Cours et Tribunaux sont très peu enclins à remettre en cause l'utilité clinique d'un acte médical.

Lorsque le médecin estime que l'utilité clinique du test médical n'est pas rencontrée, le patient n'a pas la possibilité d'exiger que ce test soit effectué. Conformément à l'article 73, §1, de la loi du 14 juillet 1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnités, le praticien apprécie en effet « en conscience et en toute liberté les soins dispensés aux patients »¹¹¹. Cette disposition repose sur la nature contractuelle de la relation médicale¹¹² induisant le droit du praticien professionnel, hors le cas d'urgence, à refuser ses soins¹¹³ ainsi que sur sa liberté thérapeutique et diagnostique¹¹⁴. F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB, confirme que les centres de génétique refusent de pratiquer certains tests

¹⁰⁷ D.F. VEARS *et al.*, « Return of Individual Research Results from Genomic Research: A Systematic Review of Stakeholder Perspectives », *Plos One*, vol. 16, n°11, 8 novembre 2021, p. 0258649.

¹⁰⁸ A. PHILLIPS *et al.*, « Informing Relatives of Their Genetic Risk: An Examination of the Belgian Legal Context », *European Journal of Human Genetics*, vol. 30, n°7, juillet 2022, p. 767 ; T. DE NAYER, « Test génétique prédictif pour la maladie de Huntington », disponible sur <https://www.saintluc.be/sites/default/files/2020-09/commu-dsq-119-1.0-test-predictif-maladie-huntington.pdf>, août 2018.

¹⁰⁹ T. DE NAYER, *op. cit.*

¹¹⁰ Le Tribunal correctionnel de Charleroi a considéré que la prévention de coups et blessures volontaires était établie dans la mesure où le chirurgien avait pratiqué des biopsies cérébrales à des seules fins d'observation et de recherche, le but thérapeutique de l'opération étant absent. Corr. Charleroi, 29 mars 1983, *R.R.D.*, 1983, p. 248. En France également, la Cour de Cassation a jugé qu'une opération n'avait pas été faite dans l'intérêt thérapeutique du patient mais pour satisfaire la curiosité scientifique du chirurgien. La Cour en a conclu que l'objectif thérapeutique du médecin n'était pas établi en l'espèce. Cass. fr. (crim.), 30 mai 1991, *Bull. crim.*, n°232, 1991.

¹¹¹ Loi du 14 juillet 1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnités, coordonnée le 14 juillet 1994, art. 73, §1, *M.B.*, 27 septembre 1994, p. 21524.

¹¹² T. VANSWEEVELT, La responsabilité contractuelle et extracontractuelle du médecin et de l'hôpital pour leur fait propre, *Responsabilités. Traité théorique et pratique*, Bruxelles, Kluwer, vol. 1, n°2, 2015, p. 7 ; Cass., 4 octobre 1973, *J.T.*, 1974, p. 296, note J. L. Fagnart.

¹¹³ Pour autant que le médecin organise la continuité des soins en exécution de la loi du 22 avril 2019 relative à la qualité de la pratique des soins de santé. Loi du 22 avril 2019 relative à la qualité de la pratique des soins de santé, art.17, *M.B.*, 14 mai 2019, p. 46372 (ci-après « loi du 22 avril 2019 »).

¹¹⁴ Encadrée par l'article 4 de la loi du 22 avril 2019 relative à la qualité de la pratique des soins de santé. Loi du 22 avril 2019 précitée, art. 4, al. 1^{er}. Cette liberté est également consacrée déontologiquement à l'article 7 du code de déontologie médicale. Code de déontologie médicale précité, art. 7.

médicaux pour des raisons d'utilité clinique¹¹⁵ et de budget¹¹⁶. Le droit du patient à l'information consacré à l'article 7 de la loi du 22 août 2002 relative aux droits des patients (ci-après « loi du 22 août 2002 »)¹¹⁷, ne prévaut pas sur la liberté thérapeutique du médecin et ne va pas jusqu'à conférer au patient un droit au diagnostic génétique¹¹⁸. Le patient peut uniquement faire valoir un droit au diagnostic génétique dans un objectif de reproduction, sur base du droit à la vie privée¹¹⁹.

SECTION III – LE DROIT À L'INFORMATION, LE DROIT AU CONSENTEMENT LIBRE ET ÉCLAIRÉ DU PATIENT AU TEST GÉNÉTIQUE ET LE DROIT DE NE PAS SAVOIR

Si, en amont, nous avons traité des considérations légales relatives à l'acte médical lui-même - la question de l'agrément du praticien professionnel habilité à effectuer ce test génétique et la question de l'utilité clinique du test - désormais, nous nous tournons vers le patient. La question du droit à l'information du patient, du consentement libre et éclairé du patient au test génétique et du droit du patient de ne pas savoir nous intéressera dans un premier temps. Nous aborderons ensuite la question de la communication des découvertes incidentes.

§ 1. Le droit à l'information du patient

Les articles 7 et 8 de la loi du 22 août 2002¹²⁰ consacrent respectivement le droit à l'information et le droit au consentement libre et éclairé. Ces obligations existaient déjà dans le chef du médecin, en vertu du droit commun, en particulier le droit au respect de la vie et de l'intégrité

¹¹⁵ Les centres de génétique humaine n'acceptent parfois pas d'effectuer un test génétique sur une patiente présentant des antécédents familiaux de cancer s'ils estiment que l'utilité clinique du test n'est pas rencontrée. « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

¹¹⁶ Les centres de génétique humaine sont moins stricts concernant l'utilité clinique du test lorsque ce test est moins coûteux. « Entretien avec F. Wilkin, coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

¹¹⁷ Loi du 22 août 2002 relative aux droits des patients, art. 7, *M.B.*, 26 septembre 2002, p. 43719.

¹¹⁸ A. DENIS, L. MERGAERT et C. FOSTIER, *op. cit.*, p. 64. Voy. *Infra*, Chapitre I, Section III, § 1. Le droit à l'information du patient.

¹¹⁹ C. CORNELIS, « Het belang van genetische gegevens in het Belgische recht », *T. Gez.*, vol. 18, 2017-18, p. 300.

¹²⁰ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 7 et 8.

physique¹²¹, en tant que corolaire du droit à l'autonomie et l'autodétermination du patient¹²², ainsi que sur pied des articles 19 et 20 Code de déontologie médicale¹²³.

Le médecin a l'obligation d'informer le patient sur la portée de l'acte médical et les risques qui y sont liés¹²⁴ en vue d'obtenir son consentement libre et éclairé à l'acte médical en question¹²⁵. Même en l'absence de tout traitement¹²⁶, le médecin étant tenu à une obligation générale d'information¹²⁷, le patient a le droit d'obtenir toutes les informations concernant son diagnostic et son pronostic. L'obligation d'information du médecin lui est personnelle¹²⁸, de sorte qu'il ne peut la déléguer au personnel infirmier, ni s'en remettre au médecin prescripteur pour informer le patient. Le médecin exécutant et le médecin prescripteur sont tous deux débiteurs d'une obligation d'information ayant trait à leurs domaines respectifs¹²⁹.

Le droit du patient à une information complète sur son état de santé et son évolution probable¹³⁰ requiert du médecin qu'il n'omette aucun des résultats du test génétique relatif au patient¹³¹. L'obligation pour le médecin de rechercher délibérément des résultats supplémentaires, qu'ils soient secondaires ou incidents, sur l'état de santé du patient est cependant plus controversée¹³². Ces résultats secondaires ou incidents désignent deux types de résultats sur les trois qu'un test

¹²¹ Cass., 14 décembre 2001, *J.L.M.B.*, 2002, 532, note Y.-L. Leleu et G. Genicot ; Y.-L. LELEU et G. GENICOT, « La maîtrise de son corps par la personne », *J.T.*, 1999, p. 589 à 600.

¹²² A. DUBUIS, *op. cit.*, p. 323.

¹²³ Code de déontologie médicale précité, art. 19 et 20.

¹²⁴ S. TACK et T. BALTHAZAR, « Patiëntenrechten. Informed consent in de zorgsector: recente evoluties », *C.A.B.G.*, 2007, p. 2.

¹²⁵ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 8.

¹²⁶ Civ. Namur, 25 janvier 2008, *R.G.A.R.*, 2009, n°14.530

¹²⁷ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 7.

¹²⁸ V. CALLEWAERT, « L'obligation d'information du médecin et le consentement éclairé du patient. Rapport belge », *L'indemnisation des victimes d'accidents médicaux en Europe*, Bruxelles, Bruylant, 2015, p. 101.

¹²⁹ F. GEORGE, « L'obligation d'information du médecin et le consentement éclairé du patient », *Revue belge du dommage corporel et de médecine légale*, n°1, 2021, p. 24.

¹³⁰ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 7, § 1.

¹³¹ E. VERJANS, « Hoofdstuk I – Inhoud van het recht op informatie », *op. cit.*, p. 290.

¹³² Le Collège Américain de la Génétique Médicale et de la Génomique (ACMG) préconise le dépistage spontané d'une liste bien définie de gènes qui sont cliniquement significatifs, très pénétrants et médicalement actionnables. Au contraire, la Société Européenne de Génétique Humaine (ESHG), EuroGentest et le Collège Canadien des Généticiens Médicaux (CCGM) recommandent de minimiser les résultats incidents et découragent explicitement ou semblent ne pas soutenir la recherche active de résultats secondaires. M. SAELAERT *et al.*, « Ethical Values Supporting the Disclosure of Incidental and Secondary Findings in Clinical Genomic Testing: A Qualitative Study », *BMC Medical Ethics*, vol. 21, n°1, décembre 2020, p. 2.

génétiq   est susceptible de pr  senter¹³³. Les premiers r  sultats sont les plus   vidents et concernent directement la condition qui justifiait le recours au test g  n  tique¹³⁴. Les r  sultats secondaires sont des r  sultats impr  vus, ne concernant pas directement la condition analys  e mais qui y sont li  s¹³⁵. Ce sont, par exemple, des variants g  n  tiques associ  s    une maladie diff  rente, contenus au sein de l'ensemble des g  nes associ  s    la maladie qui fait l'objet de l'analyse¹³⁶. Les r  sultats non sollicit  s ou r  sultats incidents, sont   galement des r  sultats impr  vus ne concernant pas directement la condition analys  e mais n'ayant aucun lien avec cette condition¹³⁷. Ce sont des variants g  n  tiques contenus sur des g  nes diff  rents de ceux s  lectionn  s pour l'analyse de la condition¹³⁸.

E. Verjans pr  cise qu'il n'est pas exig   du m  decin qu'il proc  de    des examens non r  pertori  s pour obtenir davantage d'informations sur l'  tat de sant   du patient¹³⁹. Dans la pratique au sein des huit centres belges de g  n  tique humaines, les analyses du g  nome entier ne sont encore que marginales¹⁴⁰. La majorit   des tests g  n  tiques, bas  s sur le s  quen  age de l'exome entier, filtrent un panel de g  nes cibl  s contenant les g  nes connus pour   tre associ  s    la maladie examin  e¹⁴¹ et ne recherchent pas d  lib  r  ment des r  sultats suppl  mentaires.    l'avenir, il est n  anmoins probable que les analyses g  n  tiques soient appel  es    g  n  rer davantage de r  sultats secondaires et incidents.

Aux   tats-Unis, l'influent Coll  ge Am  ricain de la G  n  tique M  dicale et de la G  nomique (American College of Medical Genetics and Genomics - ACMG) s'oppose    l'utilisation de filtres r  duisant la chance d'obtenir des r  sultats incidents et recommande de proc  der de mani  re automatique    l'analyse d'un panel suppl  mentaire de g  nes connus pour   tre

¹³³ G. MATTHIJS et J. VERMEESCH, *op. cit.*, p. 50. Voy. *infra*, Chapitre II, Section I,    1. La protection des donn  es g  n  tiques en-dehors du R.G.P.D.

¹³⁴ D.F. VEARS *et al.*, *op. cit.*, p. 2.

¹³⁵ *Ibid.*

¹³⁶ G. MATTHIJS et J. VERMEESCH, *op. cit.*, p. 50.

¹³⁷ D.F. VEARS *et al.*, *op. cit.*, p. 2.

¹³⁸ *Ibid.*

¹³⁹ E. VERJANS, « Hoofdstuk I – Inhoud van het recht op informatie », *op. cit.*, p. 290.

¹⁴⁰ E. SOUCHE *et al.*, « Recommendations for Whole Genome Sequencing in Diagnostics for Rare Diseases », *European Journal of Human Genetics*, vol. 30, n  9, septembre 2022, p. 1017    1021.

¹⁴¹ M. SAELAERT *et al.*, « Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing », *op. cit.*, p. 3.

cliniquement significatifs, pénétrants et actionnables¹⁴². Selon l'ACMG, cette recommandation est fondée sur le devoir de bienfaisance et de non-malfaisance du praticien professionnel inscrit dans la Déclaration de Genève¹⁴³.

§ 2. Le consentement libre et éclairé du patient

Si le droit à l'information du patient sur son état de santé et son évolution probable est générale, le consentement du patient à l'intervention est spécial et porte spécifiquement sur le traitement ou l'intervention envisagée¹⁴⁴. Celui-ci peut être valablement donné oralement comme par écrit¹⁴⁵. Dans la pratique cependant, le consentement sera bien souvent formalisé par un écrit¹⁴⁶ qui atteste de l'information préalable et du consentement du patient, afin d'en faciliter la preuve¹⁴⁷. Dans le cadre d'un test génétique, le médecin prescripteur et, le cas échéant, le médecin exécutant ont chacun l'obligation de recueillir le consentement du patient au test génétique. F. Wilkin¹⁴⁸ nous a précisé que seuls les tests génétiques pour lesquels un panel réduit de gènes est analysé, comme les tests génétiques destinés à dépister la mucoviscidose, ne nécessitent pas de consentement écrit. Le médecin prescripteur et, le cas échéant, le médecin exécutant l'informent également de la portée limitée du test génétique, comme le fait que (i) un test génétique ne fournisse qu'une indication du risque d'apparition d'une maladie¹⁴⁹, (ii) certains variants génétiques sont de signification clinique inconnue¹⁵⁰, (iii) certaines maladies

¹⁴² R. C. GREEN *et al.*, « ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing », *Genet Med.*, vol. 15, n°7, 2013, p. 568.

¹⁴³ ASSOCIATION MEDICALE MONDIALE, Déclaration de Genève, septembre 1948, disponible sur <https://www.wma.net/fr/policies-post/declaration-de-geneve/>.

¹⁴⁴ E. VERJANS, « Hoofdstuk III – Recht op toestemming », *het recht op informatie en toestemming van de patiënt*, Brussels, Intersentia, 2019, p. 515.

¹⁴⁵ C. FALLON, « De l'information (légale) à l'action (illégale): Tests génétiques et technologies de pouvoir », *Rev. dr. ULg*, 2017, p. 43.

¹⁴⁶ Cet écrit est appelé formulaire, comme dans le cas du dépistage prénatal. Les parents qui s'y engagent, doivent signer un formulaire de « consentement libre et éclairé », après avoir participé à un conseil génétique qui doit les informer pour les aider à faire un choix autonome en toute connaissance. *Ibid.*, p. 42

¹⁴⁷ L'exigence formelle d'un écrit va dans le sens des recommandations du rapport de la Fondation Roi Baudouin. P. RAEYMAEKERS et W. VANHOOF, *Mon ADN, tous concernés, L'avis des citoyens sur l'utilisation des données du génome dans les soins de santé*, Rapport de la Fondation Roi Baudouin, Mars 2019, p. 64.

¹⁴⁸ « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

¹⁴⁹ Dans le cas notamment des maladies multifactorielles. INSERM, *op. cit.*

¹⁵⁰ Voy. *supra*, Chapitre I, Section I, § 2. Les limites de la génomique au sein de la médecine.

ne peuvent être détectées au moyen d'un test génétique¹⁵¹ et (iv) le cas échéant, l'analyse manque en précision, sensibilité ou ne porte que sur une partie du génome¹⁵².

L'article 8, § 2, de la loi du 22 août 2002 indique le moment de la délivrance de l'information, qui doit être communiquée préalablement et en temps opportun au patient et précise le contenu de l'information qui englobe « l'objectif, la nature, le degré d'urgence, la durée, la fréquence, les contre-indications, effets secondaires et risques inhérents à l'intervention et pertinents pour le patient, les soins de suivi, les alternatives possibles et les répercussions financières. Elles concernent en outre les conséquences possibles en cas de refus ou de retrait du consentement et les autres précisions jugées souhaitables par le patient ou le praticien professionnel le cas échéant, en ce compris les dispositions légales devant être respectées en ce qui concerne une intervention »¹⁵³. Les risques considérés comme pertinents pour le patient dépendent de la fréquence et de la gravité du risque, de la personnalité du patient, de la nature et du but de l'examen ou de l'intervention¹⁵⁴. Le médecin est ainsi tenu de communiquer les risques normaux et prévisibles ainsi que les risques qu'il sait ou doit savoir significatifs pour une personne normale, placée dans les mêmes circonstances que le patient¹⁵⁵. L'utilité thérapeutique ou l'utilité clinique du test génétique est de nature à influencer l'étendue de l'information¹⁵⁶. La Cour d'appel de Liège a ainsi jugé qu'en cas d'intervention ou d'examen non médicalement indispensable, tous les risques, même minimes, doivent être communiqués au patient¹⁵⁷.

§ 3. Le droit du patient de ne pas savoir

¹⁵¹ B. JORDAN, *op. cit.*, p. 10.

¹⁵² Les tests génétiques d'un panel ciblé de gènes ou de l'exome entier ne se concentrent principalement que sur les parties codantes du génome, au risque de ne pas identifier certains variants directement liés à certaines maladies ou qui contribuent à des traits complexes. Voy. *supra*, Chapitre I, Section I, § 2. Les limites de la génomique au sein de la médecine.

¹⁵³ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 8, § 2.

¹⁵⁴ V. CALLEWAERT, *op. cit.*, p. 101.

¹⁵⁵ F. GEORGE, *op. cit.*, p. 24.

¹⁵⁶ En doctrine et en jurisprudence, une controverse subsiste quant à savoir si l'utilité thérapeutique doit être prise en considération pour étendre l'obligation d'information du médecin. Civ. Hasselt, 15 avril 2010, *R.D.S.*, 2010-2011, p. 154, note C. Lemmens.

¹⁵⁷ Liège, 9 septembre 2010, *J.L.M.B.*, 2012, p. 1076.

Au stade préalable à l'intervention, le patient décide également de l'étendue des résultats de l'analyse qu'il souhaite connaître. L'article 7 de la loi du 22 août 2002 prévoit expressément, dans son paragraphe 3, le droit du patient de ne pas savoir¹⁵⁸.

Dans le cadre du conseil génétique pré-test, le patient sera informé dans un langage aisément compréhensible, des résultats possibles attendus du test génétique¹⁵⁹, y compris des résultats secondaires et incidents¹⁶⁰, de leur actionnabilité¹⁶¹, de leur signification dans sa vie quotidienne et de l'implication de ces résultats pour sa famille¹⁶². Prévu à l'article 6 de l'arrêté royal du 14 décembre 1987 fixant les normes auxquelles les centres de génétique humaine doivent répondre¹⁶³, le conseil génétique constitue un ensemble d'entretiens du patient avec une équipe multidisciplinaire composée de trois membres : un médecin spécialiste en génétique clinique pour les pathologies complexes ou un conseiller génétique non-médecin pour les pathologies non complexes, un psychologue et un travailleur social ou un infirmier¹⁶⁴. Le conseil génétique est défini au sein de la Convention Conseil Génétique¹⁶⁵ comme l'ensemble des activités cliniques ayant pour but : (i) d'évaluer le risque de survenue ou de récurrence d'une maladie ou d'une malformation chez une personne, ou dans sa descendance, (ii) d'informer la personne sur l'affection, incluant le diagnostic, le pronostic et les diverses solutions de prévention ou de traitement, (iii) de lui apporter le soutien psychologique nécessaire pour assimiler les informations et en assumer les conséquences, et (iv) de l'aider dans sa prise de décision par rapport au problème génétique et aux possibilités d'intervention.

¹⁵⁸ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 7, § 3.

¹⁵⁹ G. MATTHIJS *et al.*, « Guidelines for Diagnostic Next-Generation Sequencing », *European Journal of Human Genetics*, vol. 24, n°1, janvier 2016, p. 4.

¹⁶⁰ Dans la mesure où ses résultats sont attendus, le respect du droit à l'information et au consentement préalable du patient à l'intervention exige que le patient soit informé de la possibilité d'obtenir de telles découvertes. COMITÉ CONSULTATIF DE BIOÉTHIQUE DE BELGIQUE, « Avis n°76 du 30 avril 2021 sur l'opportunité de communiquer les aneuploïdies des chromosomes sexuels (Sex Chromosomal Aneuploidies, SCA) détectées par le diagnostic prénatal non invasif (NIPT) », 30 avril 2021, p. 22, disponible sur https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/210430_nipt_sca_avis_def.pdf.

¹⁶¹ L'actionnabilité d'un résultat fait référence à l'existence d'un traitement ou de mesures de prévention à cette maladie. Voy. *supra*, Chapitre I, Section II, § 2. L'utilité clinique du test génétique.

¹⁶² P. RAEYMAEKERS et W. VANHOOF, *op. cit.*, p. 10. Voy. *infra*, Chapitre I, Section IV- La communication des résultats du test génétique.

¹⁶³ Arrêté royal du 14 décembre 1987 précité, art. 6.

¹⁶⁴ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 9.

¹⁶⁵ Convention entre le Comité de l'Assurance et les Centres de Génétique Humaine pour des prestations concernant des pathologies génétiques : conseil génétique, tests ADN effectués à l'étranger, art. 1, § 2.

§ 4. Les options opt-in et opt-out concernant les résultats secondaires

Au sein de la doctrine et des praticiens professionnels¹⁶⁶, un consensus existe au sujet des résultats secondaires reportables, qui doivent être communiqués au patient si celui-ci a exprimé le désir d'en être informé (opt-in). À l'inverse, il est également acquis que le choix du patient de ne pas connaître ces résultats secondaires reportables (opt-out) doit être respecté. L'appréciation du caractère reportable des résultats secondaires est réservée aux médecins ainsi qu'aux centres de génétique humaine. La reportabilité de ces résultats aux patients dépend de leur signification clinique qui englobe la pathogénicité, l'actionnabilité médicale et la pénétrance. Les centres de génétique humaine placent le seuil de pathogénicité des résultats secondaires reportables, aux variants classés pathogéniques¹⁶⁷ ou potentiellement pathogéniques¹⁶⁸, excluant les variants de signification incertaine¹⁶⁹. En outre, la plupart des centres de génétique humaine n'identifient comme reportables que les résultats secondaires actionnables, pour lesquels il existe un traitement ou des mesures de prévention¹⁷⁰ et n'incluent pas l'utilité personnelle du test, comme l'adaptation du mode de vie ou la présence d'actions utiles sur le plan personnel, dans la définition de l'actionnabilité¹⁷¹. La plupart des centres considèrent néanmoins comme actionnable un résultat pour lequel aucun traitement ou mesure

¹⁶⁶ PRESIDENTIAL COMMISSION FOR THE STUDY OF BIOETHICAL ISSUES, « Anticipate and Communicate Ethical Management of Incidental and Secondary Findings in the Clinical, Research, and Direct-to-Consumer Contexts », *Jahrbuch für Wissenschaft und Ethik*, vol. 19, n°1, 2015, p. 304.

¹⁶⁷ Pour qu'un variant soit classé pathogénique, les généticiens cliniciens estiment que la barre des nonante-neuf pour cent de probabilité que celui-ci soit pathogénique doit être dépassée. S.D.J. PENA et E. TARAZONA-SANTOS, *op. cit.*, p. 3 ; G. MATTHIJS *et al.*, *op. cit.*, p. 4. Voy. *supra*, Chapitre I, Section I, § 2. Les limites de la génomique au sein de la médecine.

¹⁶⁸ Pour les variants classés potentiellement pathogéniques, cette probabilité oscille entre nonante-neuf pour cent et nonante pour cent. G. MATTHIJS *et al.*, *op. cit.*, p. 4.

¹⁶⁹ La recommandation 42 du rapport initié par le Comité Eurogentest de la Société Européenne de Génétique Humaine ainsi que le projet Horizon 2020 Solve-RD prévoit que le variant de signification incertaine ne doit être signalé que si le phénotype associé au gène de la maladie en question correspond aux caractéristiques cliniques du patient et lorsque des études de suivi peuvent être réalisées pour obtenir davantage d'informations sur la pathogénicité du variant. En Belgique, les centres de génétique humaine ne reportent aucun variant de signification incertaine. E. SOUCHE *et al.*, *op. cit.*, p. 4 ; « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

¹⁷⁰ Actuellement, les résultats secondaires identifiant une maladie fatale pour le patient, comme la maladie de Huntington, ne lui sont pas communiqués si cette maladie ne dispose pas de traitement ou des mesures de prévention, sauf si ces résultats permettent de prendre une décision en matière de reproduction. M. SAELAERT *et al.*, « Criteria for Reporting Incidental Findings in Clinical Exome Sequencing - a Focus Group Study on Professional Practices and Perspectives in Belgian Genetic Centres », *BMC Medical Genomics*, vol. 12, n°1, décembre 2019, p. 127.

¹⁷¹ C. VAN EL *et al.*, « Whole-Genome Sequencing in Health Care: Recommendations of the European Society of Human Genetics », *European Journal of Human Genetics*, vol. 21, n°6, juin 2013, p. 583.

de prévention n'existe mais qui permet de prendre une décision en matière de reproduction¹⁷². La pénétrance des résultats secondaires, définie comme la probabilité que le variant pathogénique exprime l'affection associée¹⁷³, est également prise en considération. Les centres de génétique humaine s'alignent sur la liste délivrée par le Collège Américain de la Génétique Médicale et de la Génomique (ACMG) pour déterminer la reportabilité des résultats secondaires. L'objectivité des critères mesurant la signification clinique des résultats fait cependant l'objet de controverses¹⁷⁴. Le critère d'actionnabilité est critiqué en ce qu'il examine l'existence d'un traitement ou de mesures de prévention sans s'occuper de l'efficacité de ces derniers¹⁷⁵. Un élargissement de la définition de l'actionnabilité médicale est également estimé souhaitable pour intégrer l'utilité personnelle¹⁷⁶ du test au patient¹⁷⁷. Cette approche va dans le sens du rapport de la Fondation Roi Baudouin, recueillant l'avis des citoyens sur l'utilisation des données du génome dans les soins de santé¹⁷⁸, dont une large majorité dit vouloir être informée en cas de maladie fatale¹⁷⁹, même en l'absence de traitement. Certains citoyens veulent être informés de maladies pour lesquelles aucun traitement ou mesure de prévention n'existe, de manière à pouvoir organiser leur existence en conséquence¹⁸⁰.

Le droit du patient à une information complète sur son état de santé et son évolution probable¹⁸¹ requiert du médecin qu'il lui communique toutes les informations qu'il a recueillies au cours des examens indiqués et qu'il ne lui cache aucune information¹⁸². L'article 33, 6°, de la loi du

¹⁷² M. SAELAERT *et al.*, « Criteria for Reporting Incidental Findings in Clinical Exome Sequencing – a Focus Group Study on Professional Practices and Perspectives in Belgian Genetic Centres », *op. cit.*, p. 129.

¹⁷³ M. SAELAERT *et al.*, « Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing », *op. cit.*, p. 6.

¹⁷⁴ K. SPECTOR-BAGDADY, A.E.R. PRINCE, J. YU et P.S. APPELBAUM, *op. cit.*, 4.

¹⁷⁵ J. RICHER et A.-M. LABERGE, « Secondary Findings from Next-Generation Sequencing: What Does Actionable in Childhood Really Mean? », *Genetics in Medicine*, vol. 21, n°1, janvier 2019, p. 130.

¹⁷⁶ Une étude rapporte que ses participants invoquent comme utilité personnelle du test la possibilité de planifier l'avenir, y compris de souscrire une assurance à long terme, de planifier la vie familiale ainsi qu'un sentiment d'obligation à l'égard des membres de leur famille. D.F. VEARS *et al.*, *op. cit.*, p. 6.

¹⁷⁷ M. SAELAERT *et al.*, « Criteria for Reporting Incidental Findings in Clinical Exome Sequencing – a Focus Group Study on Professional Practices and Perspectives in Belgian Genetic Centres », *op. cit.*, p. 129.

¹⁷⁸ P. RAEYMAEKERS et W. VANHOOF, *op. cit.*, p. 65.

¹⁷⁹ Actuellement, en cas de résultat secondaire indiquant une maladie fatale pour laquelle il n'existe pas de traitement ou de mesures de prévention, le patient ne reçoit aucune information, sauf si ce résultat permet de prendre une décision en matière de reproduction. P. RAEYMAEKERS et W. VANHOOF, *op. cit.*, p. 65.

¹⁸⁰ *Ibid.*

¹⁸¹ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 7, § 1.

¹⁸² « *Hij dient alle informatie mee te delen die hij heeft verzameld tijdens geïndiceerde onderzoeken. De patiënt heeft recht op de waarheid. De arts mag niets achterhouden, maar moet meedelen wat hij te weten is gekomen.* » E. VERJANS, « Hoofdstuk I – Inhoud van het recht op informatie », *op. cit.*, p. 290.

22 avril 2019¹⁸³ requiert que les résultats d'examens cliniques, radiologiques, biologiques, fonctionnels et histo-pathologiques, en ce compris les résultats secondaires dit non reportables, figurent dans le dossier de patient disponible à la consultation¹⁸⁴.

§ 5. Les options opt-in et opt-out concernant les résultats non-sollicités ou résultats incidents

Malgré un consensus sur les critères à prendre en considération qui sont calqués sur les critères de reportabilité des résultats secondaires¹⁸⁵, la reportabilité des résultats incidents varie d'un centre de génétique humaine à l'autre (opt-in). Après que le patient a exprimé, au sein du conseil génétique pré-test, sa préférence à être informé des résultats incidents au test, la décision de report des résultats incidents est prise au cas par cas, généralement au terme d'une délibération multidisciplinaire entre le généticien de laboratoire clinique et le médecin spécialiste en génétique clinique¹⁸⁶ sur base de la préférence exprimée du patient, des caractéristiques du patient et de la signification clinique des résultats incidents¹⁸⁷.

En ce qui concerne le droit du patient de ne pas savoir, seuls quatre des huit centres de génétique humaine permettent au patient de refuser de prendre connaissance des résultats incidents (opt-out). La justification de cette atteinte au droit du patient de ne pas savoir¹⁸⁸ réside dans le devoir de bienfaisance et de non-malfaisance du praticien professionnel¹⁸⁹. Ces centres invoquent l'incapacité pour le patient d'obtenir une connaissance et une compréhension suffisante de la

¹⁸³ Loi du 22 avril 2019 précitée, art. 33, 6°.

¹⁸⁴ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 9, § 2.

¹⁸⁵ Les critères pris en considération par les centres de génétique humaine sont la signification clinique des résultats incidents (y compris la pathogénicité et la possibilité d'action médicale) et les facteurs liés au patient (y compris la préférence du patient à savoir et les caractéristiques du patient). M. SAELAERT *et al.*, « Criteria for Reporting Incidental Findings in Clinical Exome Sequencing – a Focus Group Study on Professional Practices and Perspectives in Belgian Genetic Centres », *op. cit.*, p. 129.

¹⁸⁶ M. SAELAERT *et al.*, « Criteria for Reporting Incidental Findings in Clinical Exome Sequencing – a Focus Group Study on Professional Practices and Perspectives in Belgian Genetic Centres », *op. cit.*, p. 130.

¹⁸⁷ Certains centres de génétique humaine, par exemple, ne prennent pas en considération le critère de l'actionnabilité du résultat incident pour le déclarer reportable. Ils considèrent uniquement les autres critères. Néanmoins, il est généralement admis que seuls les variants « actionnables » pourraient être communiqués aux patients. *Ibid.*, p. 130 ; G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 2.

¹⁸⁸ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 7, § 3.

¹⁸⁹ ASSOCIATION MEDICALE MONDIALE, *op. cit.*

; G. GENICOT, « Vulnérabilité et intégrité physique en droit belge Entre protection renforcée et autonomie encadrée », *op. cit.*, p. 144.

génétiq   pour mettre en   uvre ce droit de ne pas savoir¹⁹⁰. Conceptuellement complexe, l'information g  n  tique ne r  v  le pas une r  alit   immuable mais exprime plut  t une id  e de risque, dont l'occurrence peut d  pendre de la p  n  trance ou   tre diff  r  e dans le temps.¹⁹¹ C'est   galement cette complexit   qui est invoqu  e par les professionnels pour justifier leur appr  ciation exclusive dans la d  limitation des r  sultats secondaires qui peuvent   tre report  s¹⁹². Il nous semble que, d  s lors que la complexit   de la technologie SNG et des r  sultats qu'elle g  n  re n'est pas un obstacle    l'exercice par le patient de son droit de ne pas savoir concernant les r  sultats secondaires, il devrait en   tre de m  me s'agissant des r  sultats incidents. Certains professionnels des centres de g  n  tique humaine d  fendent l'absence de proc  dure d'opt-out sur base de leur devoir de pr  vention des maladies futures qui serait mis    mal lorsque le patient a fait usage de son droit de ne pas savoir¹⁹³. Ces consid  rations d'ordre   thique invoqu  es pour refuser l'exercice du patient de son autonomie, comme le devoir du m  decin de pr  vention des dommages m  dicaux futurs¹⁹⁴, ne nous paraissent pas relevantes.

Le caract  re autonome de la d  cision du patient de conna  tre ou non des r  sultats de son analyse ne n  cessite en effet pas que le patient ait une connaissance parfaite des technologies de s  qu  n  age du g  nome et des particularit  s de l'information g  n  tique¹⁹⁵. L'autonomie du patient doit s'envisager comme un seuil¹⁹⁶ au-del   duquel il dispose d'une compr  hension suffisante pour pouvoir prendre une d  cision en connaissance de cause. La complexit   d'autres

¹⁹⁰ M. SAELAERT *et al.*, « Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing », *op. cit.*, p. 8.

¹⁹¹ *Ibid.*, p. 5.

¹⁹² *Ibid.*, p. 6.

¹⁹³ Un m  decin sp  cialis   en g  n  tique clinique declare : « [...] and then, during the next pregnancy, they would find out that their child has Duchenne. You don't want to have this [kind of situation], whereas we have seen it during a previous [test], for example in their daughter. So currently, we don't work with an opt-out, to avoid this kind of thing. And I've never met a family who had problems with this [practice] ». M. SAELAERT *et al.*, « Criteria for Reporting Incidental Findings in Clinical Exome Sequencing – a Focus Group Study on Professional Practices and Perspectives in Belgian Genetic Centres », *op. cit.*, p. 129.

¹⁹⁴ *Ibid.*, p. 127.

¹⁹⁵ J.J. KOPLIN, C. GYNGELL, J. SAVULESCU et D.F. VEARS, « Moving from 'Fully' to 'Appropriately' Informed Consent in Genomics: The PROMICE Framework », *Bioethics*, vol. 36, n  6, juillet 2022, p. 656.

¹⁹⁶ Les objectifs sous-jacents au consentement   clair   sont la promotion de l'autonomie, la promotion du bien-  tre et la pr  servation de la confiance dans la m  decine. La meilleure fa  on d'atteindre ces objectifs n'est pas de fournir une quantit   maximale d'informations (potentiellement tr  s complexes et techniques), mais plut  t de rechercher le meilleur   quilibre possible entre l'exhaustivit   d'une part, et l'intelligibilit   et la clart   d'autre part. *Ibid.*, p. 664.

actes médicaux n'a d'ailleurs jamais fait disparaître le droit du patient de ne pas savoir¹⁹⁷. De plus, l'existence d'un grave préjudice à la santé du patient ou de tiers justifie effectivement que le praticien professionnel contraigne le patient à recevoir des informations¹⁹⁸ mais ne saurait justifier que le patient n'ait aucun moyen d'exercer ce droit dans un premier temps. Le praticien devra alors consulter un autre praticien professionnel et s'entretenir avec la personne de confiance éventuellement désignée au sujet du grave préjudice à la santé du patient ou du tiers justifiant de contraindre le patient à recevoir des informations¹⁹⁹. Le respect de l'exercice par le patient de son droit de ne pas savoir exige que tous les centres de génétique humaine disposent d'une procédure d'opt-out des résultats incidents reportables ou non. De même, le respect de l'exercice du droit du patient à l'information sur son état de santé et son évolution probable, ainsi que le consacre l'article 33, 6°, de la loi du 22 avril 2019²⁰⁰, exige que tous les centres disposent d'une procédure d'opt-in des résultats secondaires et incidents du test génétique reportables ou non.

En 2021, les Pays-Bas ont pris position en faveur du droit au patient de ne pas savoir (opt-out). Ce pays dont l'organisation de la génétique dans des centres de génétique humaine est analogue à la nôtre²⁰¹, a adopté des guidelines basées sur le consensus quant à divulgation des résultats incidents au cours des tests de diagnostic génétique clinique²⁰². Les guidelines prévoient que le choix libre et éclairé du patient néerlandais de ne pas être informé des résultats incidents actionnables classés pathogéniques ou potentiellement pathogéniques doit être respecté²⁰³. Le patient néerlandais peut également choisir au terme du conseil génétique pré-test, que lui soient communiqués (opt-in) les résultats incidents non-actionnables classés pathogéniques ou potentiellement pathogéniques²⁰⁴.

¹⁹⁷ G. GENICOT et D. PHILIPPE, « Observations : La preuve du respect de l'obligation d'information en matière de responsabilité médicale : un terme à la controverse ? », note sous Cass., 18 juin 2020, *J.L.M.B.*, n°36, 2020, p. 1688.

¹⁹⁸ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 7, § 3.

¹⁹⁹ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 7, § 3.

²⁰⁰ Loi du 22 avril 2019 précitée, art. 33, 6°.

²⁰¹ Les Pays-Bas disposent eux aussi de huit centres de génétique humaine implantés chacun dans un hôpital universitaire. G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 17.

²⁰² Consensus-based leidraad voor het melden van nevenbevindingen in de klinisch genetische diagnostiek, 12 janvier 2023, disponible sur <https://www.vkgn.org/files/8723/Consensus-based%20leidraad%20melden%20nevenbevindingen%20versie%202.pdf>.

²⁰³ *Ibid.*, Beleidsregel 2.

²⁰⁴ *Ibid.*, Beleidsregel 3.

Si la problématique des résultats secondaires et incidents ne concerne encore qu'un nombre limité de patients²⁰⁵, la démocratisation du séquençage du génome entier et la demande croissante en informations génétiques tendent à rendre ce nombre plus important²⁰⁶. Le conseil génétique sera appelé à s'étoffer d'informations plus poussées, adaptées aux capacités de compréhension du patient²⁰⁷. Des protocoles de consentement libre et éclairé innovants devront être élaborés pour pouvoir répondre à cette demande de manière efficace et appropriée. Ainsi, par exemple, le modèle Bunnick²⁰⁸ est conçu pour respecter et promouvoir l'autonomie ainsi que pour éviter que le patient soit submergé par le volume²⁰⁹ et la complexité de l'information²¹⁰. Ce modèle consiste à fournir des informations échelonnées d'une part, de manière à ce que les informations critiques soient présentées en premier, et stratifiées d'autre part, de sorte que les patients disposent d'un ensemble minimal d'informations qu'ils peuvent choisir d'approfondir²¹¹. Durant le conseil génétique, une liste est offerte aux patients avec différents paliers²¹², en premier les résultats concernant directement la condition qui justifiait le recours au test génétique²¹³, ensuite les résultats secondaires reportables²¹⁴, enfin les résultats incidents reportables²¹⁵. Ainsi, l'autonomie de la décision du patient d'être (opt-in) ou non (opt-out) informé des différents résultats est préservée.

²⁰⁵ Actuellement, seulement un pour cent des patients est concerné par la problématique des résultats incidents. G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 13.

²⁰⁶ M. SAELAERT *et al.*, « Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing », *op. cit.*, p. 7.

²⁰⁷ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 14.

²⁰⁸ E. M. BUNNICK, A. C. J. JANSSENS et M. H. SCHERMER, « A tiered-layered-staged model for informed consent in personal genome testing. », *European Journal of Human Genetics*, n°21, 2013, p. 597.

²⁰⁹ COMITÉ CONSULTATIF DE BIOÉTHIQUE DE BELGIQUE, « Avis n°76 du 30 avril 2021 sur l'opportunité de communiquer les aneuploïdies des chromosomes sexuels (Sex Chromosomal Aneuploidies, SCA) détectées par le diagnostic prénatal non invasif (NIPT) », *op. cit.*, p. 22.

²¹⁰ M. DE VRIES et A. BREDENOORD, « Next-generation sequencing: heeft de volgende generatie nog recht op een open toekomst ? », *Tijdschrift voor Kindergeneeskunde*, n°82, 2014, p. 46.

²¹¹ J. KOPLIN, C. GYNGELL, J. SAVULESCU et D.F. VEARS, *op. cit.*, p. 662.

²¹² M. DE VRIES et A. BREDENOORD, *op. cit.*, p. 46.

²¹³ D.F. VEARS *et al.*, *op. cit.*, p. 2.

²¹⁴ Le patient a la possibilité de demander à être informé ou de refuser d'être informé de catégories spécifiques de résultats secondaires reportables. Ainsi, le patient peut exprimer son désir d'être informé en cas de découverte de telle maladie ou catégorie de maladie. Certains professionnels se plaignent cependant de la complexité de cette pratique. Ils soulignent la charge supplémentaire considérable de travail qu'elle induit, les explications supplémentaires requises par le médecin et la difficulté de catégoriser les résultats secondaires. M. SAELAERT *et al.*, « Ethical values supporting the disclosure of incidental and secondary findings in clinical genomic testing », *op. cit.*, p. 5.

²¹⁵ La question de savoir si les patients peuvent demander à recevoir ou à ne pas être informés de résultats incidents spécifiques, n'est pas encore tranchée en pratique. *Ibid.*

SECTION IV – LA COMMUNICATION DES RÉSULTATS DU TEST GÉNÉTIQUE

§ 1. La communication des résultats de l'intervention médicale au patient

Après l'intervention médicale, arrive le stade de la communication des résultats au patient, au cours d'une consultation du conseil génétique. Le conseil génétique post-test fournit au patient une explication compréhensible et personnalisée²¹⁶ sur les résultats potentiellement complexes et incertains du test, le cas échéant, accompagnée d'un soutien psychologique au patient²¹⁷. Avant la communication des résultats au patient, le praticien professionnel s'assure que le patient n'ait pas changé d'avis quant à l'étendue des résultats de l'analyse qu'il souhaite connaître²¹⁸.

Les résultats du test génétique qui parviennent aux cliniciens, sont inscrits dans le rapport d'analyse du laboratoire qui classe²¹⁹ et interprète²²⁰ ces variants génétiques au préalable. La politique de divulgation locale du centre de génétique humaine, élaborée avec la contribution de leur comité d'éthique local, détermine quels résultats seront inscrits dans le rapport du laboratoire aux cliniciens²²¹. Habituellement, en cas de refus du patient d'être informé des résultats, les résultats incidents ou secondaires reportables ne sont pas inscrits dans le rapport²²². Le clinicien médecin spécialiste en génétique clinique ou le clinicien conseiller génétique non-médecin ne pourra pas alors répondre à la demande du patient qui se ravise et désire finalement connaître les résultats de son analyse²²³. La solution néerlandaise qui veut que le laboratoire

²¹⁶G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 9.

²¹⁷*Ibid.*

²¹⁸J.J. KOPLIN, C. GYNGELL, J. SAVULESCU et D.F. VEARS, *op. cit.*, p. 661.

²¹⁹ Le classement des variants génétiques est le rôle du généticien de laboratoire clinique. Il détermine donc la signification clinique des variants génétiques soit pathogénique, soit potentiellement pathogénique, soit variant de signification incertaine, soit bénin. G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 23.

²²⁰ L'interprétation des résultats et des conséquences cliniques est le travail du médecin spécialiste en génétique clinique. *Ibid.*

²²¹ M. SHABANI, D.F. VEARS, P. BORRY et I. VINCK, « The use of whole genome sequencing in clinical practice: challenges and organisational considerations for Belgium – Legal issues – Supplement », *Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE)*, 2018, p. 5.

²²² La solution proposée par la Belgique consiste à masquer les résultats dans le rapport de laboratoire destiné au clinicien lorsque les patients choisissent de ne pas les recevoir. M. SAELAERT *et al.*, « Criteria for Reporting Incidental Findings in Clinical Exome Sequencing – a Focus Group Study on Professional Practices and Perspectives in Belgian Genetic Centres », *op. cit.*, p. 130.

²²³ *Ibid.*

inscrive ces résultats dans le rapport, tout en conseillant le clinicien médecin spécialiste en génétique clinique ou le clinicien conseiller génétique non-médecin sur l'opportunité de communiquer ces résultats au patient²²⁴ et en lui laissant la responsabilité du choix final²²⁵, nous paraît plus appropriée. En effet, les guidelines des Pays-Bas basées sur le consensus quant à divulgation des résultats incidents au cours des tests de diagnostic génétique clinique, prévoient que la décision finale de communiquer le résultat secondaire au patient incombe au clinicien de référence²²⁶.

§ 2. La communication des résultats de l'intervention médicale aux membres de sa famille par le patient

Au stade du conseil génétique pré-test, le patient est informé de l'implication du test génétique pour sa famille. Le Groupe de travail « Article 29 » sur la protection des données soulignait déjà la dimension familiale des données génétiques que le patient partage avec sa famille²²⁷. Le génome d'un individu, à savoir l'ensemble des données relatives à ses caractéristiques héréditaires²²⁸, est en effet pour moitié commun avec le génome de ses parents, de ses enfants et de ses frères et sœurs²²⁹. Cependant, la responsabilité du patient ou, le cas échéant, du médecin, d'informer les membres de la famille du patient d'un résultat sérieux et actionnable d'un test génétique, ne fait l'objet d'aucune reconnaissance en Belgique²³⁰. Admis en doctrine²³¹, le devoir moral du patient à l'information de sa famille d'une condition génétique sérieuse et actionnable n'est pas contraignant en droit, ni obligatoire en déontologie médicale²³².

²²⁴ V. VAN DER SCHOOT *et al.*, « Lessons Learned from Unsolicited Findings in Clinical Exome Sequencing of 16,482 Individuals », *European Journal of Human Genetics*, vol. 30, n°2, février 2022, p. 171.

²²⁵ Consensus-based leidraad voor het melden van nevenbevindingen in de klinisch genetische diagnostiek, *op. cit.*, p. 2.

²²⁶ *Ibid.*

²²⁷ GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, Document de travail sur les données génétiques, *op. cit.*, p. 7. Le Comité européen de la protection des données (C.E.P.D.) a succédé à l'ancien Groupe de travail « Article 29 » dont les avis, documents de travail et lignes directrices servent encore à ce jour, à l'interprétation du R.G.P.D.

²²⁸ B. JORDAN, *op. cit.*, p. 1.

²²⁹ *Ibid.*, p. 3.

²³⁰ A. DE PAOR, « Comment on Informing Relatives of Their Genetic Risk: An Examination of the Belgian Context », *European Journal of Human Genetics*, vol. 30, n°7, juillet 2022, p. 749.

²³¹ A. PHILLIPS, P. BORRY, I. VAN HOYWEGHEN et D.F. VEARS, « Disclosure of Genetic Information to Family Members: A Systematic Review of Normative Documents », *Genetics in Medicine*, vol. 23, n°11, novembre 2021, p. 2041.

²³² A. PHILLIPS *et al.*, *op. cit.*, p. 766.

Des dispositions générales telles que l'obligation de porter assistance à une personne en danger inscrite à l'article 422*bis* du Code pénal²³³, pourraient trouver à s'appliquer en l'absence de disposition spécifique établissant un devoir pour le patient d'informer sa famille. En effet, la non-assistance à personne en danger est établie lorsqu'une personne ne prête pas assistance à une personne qu'elle sait être en situation de danger grave²³⁴ et imminent alors qu'elle était en mesure de l'aider sans danger grave pour elle-même ou pour autrui²³⁵. Le patient est dès lors susceptible d'engager sa responsabilité pénale²³⁶ lorsqu'il ne communique pas des résultats sérieux et actionnables après que le médecin l'a informé de la nécessité de communiquer ces résultats²³⁷. L'actionnabilité, ou l'existence d'un traitement ou de mesures de prévention, aux résultats conditionne donc l'existence d'une responsabilité du patient à informer les membres de sa famille²³⁸. A. Philips soutient que l'absence d'actionnabilité au sens strict du résultat n'entraîne pas forcément une absence de responsabilité du patient lorsque celui-ci sait que le résultat permettra au membre de la famille de prendre une décision en matière de reproduction²³⁹. Aucun jugement ne s'est encore prononcé quant à l'existence d'une telle responsabilité pénale du patient, découlant de l'interdiction de non-assistance à personne en danger, d'informer les membres de sa famille de résultats sérieux et actionnables d'un test génétique²⁴⁰. Un rapprochement est néanmoins possible avec un arrêt du Tribunal correctionnel du Limbourg concernant une personne séropositive qui s'est rendue pénalement responsable de non-assistance à personne en danger en soumettant sciemment son partenaire à un danger grave et imminent²⁴¹.

²³³ C. pén., art. 422*bis*.

²³⁴ Il en résulte que la responsabilité du patient est limitée à l'information des membres de sa famille en cas d'affection grave. Un danger grave est une situation où l'intégrité personnelle, la santé, la liberté ou l'honneur d'une personne risque d'être affecté. C. CORNELIS, *op. cit.*, p. 303.

²³⁵ C. pén., art. 422*bis* ; A. PHILLIPS *et al.*, *op. cit.*, p. 767.

²³⁶ B. DEJEMEPPE, Le secret médical et la justice, Conseil national de l'ordre des médecins, 30 septembre 2013, p. 3.

²³⁷ C. CORNELIS, *op. cit.*, p. 302.

²³⁸ « Mais le péril visé à l'article 422*bis* du Code pénal n'engendre l'obligation de porter secours qu'à la condition d'être, notamment, actuel c'est-à-dire imminent et réel, ce qui exclut le danger éventuel ». Cass. (2^e ch.), 1^{er} février 2012, *Pas.*, 2012, II, n°79, p. 236.

²³⁹ C. CORNELIS, *op. cit.*, p. 767. Par exemple, il est de la responsabilité du patient de prévenir sa famille de résultats concernant la maladie de Huntington pour laquelle il n'existe aucun traitement ou mesures de prévention lorsque le patient sait qu'une personne de sa famille considère avoir un enfant.

²⁴⁰ A. PHILLIPS *et al.*, *op. cit.*, p. 766.

²⁴¹ Corr. Limburg (afd. Hasselt), 16 novembre 2018, *Limb. Rechtsl.*, 2019, p. 153.

Par ailleurs, la responsabilité civile du patient est susceptible d'être engagée sur base de sa responsabilité extracontractuelle inscrite aux articles 1382 et 1383 du Code civil²⁴². La négligence du patient en lien causal avec le dommage subi par la famille du patient ne serait pas d'avoir causé la condition génétique grave mais bien de ne pas les avoir informés, leur causant un dommage qu'ils auraient pu éviter²⁴³. La responsabilité civile du patient s'étend à l'entièreté des résultats du test génétique, qu'ils soient sérieux et actionnables ou non, pour autant que leur non-communication cause un préjudice aux membres de la famille du patient²⁴⁴. Il convient de souligner que la responsabilité civile et pénale du patient ne sera engagée que lorsque le patient s'abstient de communiquer l'information qu'il détient, ce qui suppose que le patient n'ait pas fait usage de son droit de ne pas savoir et ait reçu dans un premier temps cette information du médecin²⁴⁵.

§ 3. La communication des résultats de l'intervention médicale aux membres de la famille du patient par le praticien professionnel

En parallèle à cette potentielle responsabilité civile et pénale du patient, cohabite la responsabilité du praticien professionnel à l'égard de la famille du patient. Ici également, aucune disposition légale spécifique n'autorise ou n'oblige le praticien professionnel à leur communiquer les résultats du test génétique en l'absence de communication de la part du patient. Il convient à nouveau de se tourner vers le droit commun. Dans le cas du praticien professionnel, l'intérêt des membres de la famille d'être informés des résultats du test génétique et l'obligation du praticien de porter assistance à une personne en danger se heurtent à l'obligation du secret professionnel du praticien et au droit au respect de la vie privée du patient. La jurisprudence a cependant dégagé une exception à l'obligation du secret professionnel consacrée à l'article 458 du Code pénal²⁴⁶ et à l'article 25 du Code de déontologie médicale²⁴⁷ en cas d'état de nécessité dont elle a précisé les contours²⁴⁸. En cas de menace grave, imminente

²⁴² C. civ., art. 1382 et 1383.

²⁴³ A. PHILLIPS *et al.*, *op. cit.*, p. 767.

²⁴⁴ *Ibid.*, p. 770.

²⁴⁵ La diversité des pratiques concernant le report des résultats incidents impacte donc l'étendue de l'information communiquée aux membres de la famille du patient.

²⁴⁶ C. pén., art. 458.

²⁴⁷ Code de déontologie médicale précité, art. 25.

²⁴⁸ Corr. Bruxelles, 27 février 2007, *NC. Intersentia*, 2008, n°73, note L. Huybrechts.

et réelle à un intérêt prévalant à l'obligation de secret professionnel²⁴⁹, les Cours et Tribunaux admettent que le praticien déroge de manière proportionnée²⁵⁰ à son obligation de respect du secret professionnel, en informant la famille du patient. L'intérêt protégé doit avoir une valeur juridique supérieure à celle de l'obligation du secret professionnel, nécessitant une mise en balance des intérêts par le praticien. Seuls les résultats sérieux et actionnables ou permettant de prendre une décision en matière de reproduction sont protégés par l'exception de l'état de nécessité²⁵¹.

Si le droit à la protection de la vie privée du patient est garanti par la loi du 22 août 2002²⁵², la Constitution²⁵³, la Convention Européenne des Droits de l'Homme (ci-après « C.E.D.H. »)²⁵⁴ et la Charte des droits fondamentaux de l'Union européenne (ci-après « Charte de l'U.E. »)²⁵⁵, chacun de ces instruments admet que le droit à la protection de la vie privée n'est pas absolu et qu'il doit être mis en balance avec le droit à la protection de tiers²⁵⁶.

L'obligation de porter assistance à une personne en danger s'impose à tout citoyen et tout particulièrement aux praticiens professionnels dont la défaillance fera l'objet d'une appréciation plus sévère des Tribunaux²⁵⁷. L'obligation de porter assistance à une personne en danger en vertu de l'article 422*bis* du Code pénal²⁵⁸ se heurte donc à la responsabilité pénale du praticien du secret professionnel²⁵⁹. Il appartient au praticien de déterminer au cas par cas si l'intérêt des membres de la famille du patient et l'obligation d'assistance l'emportent sur le respect du secret professionnel et le droit à la vie privée du patient²⁶⁰. L'obligation de proportionnalité impose au praticien de ne rompre le secret professionnel qu'en dernier

²⁴⁹ A. VERSWEYVELT, J. PUT, T. OPGENHAFFEN et I. VAN DER STRAETE, *Beroepsgeheim en hulpverlening*, Brugge, Die Keure, 2018, p. 182.

²⁵⁰ H. NYS, *Geneeskunde : Recht en medisch handelen*, Mechelen, Kluwer, 2016, p. 196.

²⁵¹ C. CORNELIS, *op. cit.*, p. 303.

²⁵² Loi du 22 août 2002 précitée, art. 10.

²⁵³ Const., art. 22.

²⁵⁴ Convention de sauvegarde des droits de l'homme et des libertés fondamentales, signée à Rome le 4 novembre 1950, approuvée par la loi du 13 mai 1955, *M.B.*, 19 août 1955, *err.* 29 juin 1961, art. 8, § 1.

²⁵⁵ Charte des droits fondamentaux de l'Union européenne, adoptée le 7 décembre 2000, *J.O.U.E.*, C 364, art. 7.

²⁵⁶ Sur base de l'article 8, point 2, de la C.E.D.H.

²⁵⁷ Anvers (1^{er} ch.), 5 octobre 1990, *R. W.*, 1991-1992, n°4, p. 1064.

²⁵⁸ C. pén., art. 422*bis*.

²⁵⁹ C. pén., art. 458.

²⁶⁰ M. SHABANI, D.F. VEARS, P. BORRY et I. VINCK, *op. cit.*, p. 6.

recours²⁶¹, après qu'il ait essayé de convaincre le patient d'informer lui-même les membres de sa famille. En fonction de la sévérité et de l'actionnabilité du résultat, le médecin sera soit autorisé, soit contraint de communiquer celui-ci aux membres de la famille du patient²⁶². En pratique, F. Wilkin nous rapporte que lorsque le patient refuse de communiquer aux membres de sa famille les résultats du test génétique, le praticien n'intervient pas²⁶³.

La responsabilité pénale du médecin pourrait être engagée si les membres de la famille du patient prouvent que l'article 422*bis*, mis en balance avec l'obligation du secret professionnel et le droit à la vie privée du patient, obligeait le praticien à leur communiquer ces résultats. S'agissant de la responsabilité civile du praticien, ils devront en outre prouver la faute du praticien, le dommage et le lien de causalité²⁶⁴. Tenu au standard du praticien professionnel normalement prudent et diligent placé dans les mêmes circonstances, celui-ci n'engagera pas sa responsabilité civile ou pénale si le patient lui affirme faussement avoir communiqué les informations aux membres de sa famille²⁶⁵.

En France, l'article L 1131-1 du Code de la santé publique²⁶⁶ prévoit une obligation à charge du patient d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés, dont il, ou son représentant légal, peut obtenir les coordonnées, des résultats sérieux et actionnables du test génétique. Cet article énonce l'obligation du médecin de communiquer préalablement au test génétique l'implication du test pour la famille du patient, déjà consacrée implicitement par le droit au consentement libre et éclairé inscrit à l'article L 1111-4 du Code de la santé publique²⁶⁷. La particularité de cet article réside dans le document écrit prévoyant les modalités de l'information des membres de sa famille potentiellement concernés et la faculté octroyée au patient de demander au médecin prescripteur de procéder à l'information des membres de sa famille lorsque le patient ne désire pas y procéder lui-même ou lorsque le patient ne peut pas y

²⁶¹ A. DIERICKX, « Misdrijven gepleegd ten aanzien van een minderjarig of kwetsbaar persoon. Een commentaar bij de wet van 30 november 2011 », *Nullum Crimen*, n°8, 2013, p. 36.

²⁶² C. CORNELIS, *op. cit.*, p. 303.

²⁶³ « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

²⁶⁴ A. PHILLIPS *et al.*, *op. cit.*, p. 769.

²⁶⁵ *Ibid.*

²⁶⁶ La loi récente française du 2 août 2021 relative à la bioéthique a modifié cet article. Code de la santé publique précité, art. L 1131-1, I.

²⁶⁷ Code de la santé publique précité, art. L 1111-4.

procéder, ayant fait usage de son droit de ne pas savoir²⁶⁸. Lorsque cette faculté du patient est exercée, le patient communique les coordonnées des intéressés au médecin prescripteur qui informe les membres de la famille de l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner et les réfère à un médecin qualifié en génétique²⁶⁹. Le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, l'anomalie génétique et les risques qui lui sont associés ne leur sont pas communiqués²⁷⁰. Le Conseil national de l'Ordre des médecins de Belgique préconise une solution similaire lorsque le patient diagnostiqué avec une infection sexuellement transmissible (IST) ne souhaite pas prendre directement contact avec son partenaire sexuel²⁷¹. Tenu, en l'absence d'état de nécessité, de respecter le souhait du patient, le médecin se doit d'évoquer²⁷² avec le patient la possibilité d'envoyer une lettre anonymisée d'information à son partenaire sexuel. Lorsque le patient le souhaite, cette lettre peut être envoyée directement par le médecin traitant au partenaire sexuel²⁷³. Le mécanisme mis en place par le droit français nous paraît plus efficace, assurant une communication effective des résultats aux membres de la famille du patient en cas de refus de ce dernier de les informer. Ce mécanisme est également plus respectueux de l'exigence de proportionnalité auquel doit répondre toute dérogation à l'obligation du secret professionnel, le praticien professionnel préservant ainsi le droit à la vie privée du patient et le respect de son obligation au secret professionnel tout en sauvegardant l'intérêt des membres de sa famille et son obligation d'assistance à une personne en danger.

²⁶⁸ C. ESPER, « Médecine génomique et loi du 2 août 2021 relative à la bioéthique : une circulation renforcée des données génétiques sur la personne », *Journal du Droit de la Santé et de l'Assurance - Maladie (JDSAM)*, vol. 32, n°2, 1 juin 2022, p. 72.

²⁶⁹ Code de la santé publique précité, art. L 1131-1, II.

²⁷⁰ Code de la santé publique précité, art. L 1131-1, II.

²⁷¹ CONSEIL NATIONAL DE L'ORDRE DES MEDECINS, « Lettre d'information au partenaire sexuel d'un patient atteint d'une IST », 5 juillet 2019, p. 1, disponible sur <https://ordomedic.be/fr/avis/maladies/sida/lettre-d-information-au-partenaire-sexuel-d-un-patient-atteint-d-une-ist>.

²⁷² Cette obligation est déontologique et ne fait pas l'objet d'une consécration légale. *Ibid.*

²⁷³ *Ibid.*

CHAPITRE II – LA PROTECTION DES DONNÉES GÉNÉTIQUES

Au sein de ce chapitre, nous nous intéresserons à la protection des données génétiques par le droit au respect de la vie privée et par le droit à la protection des données personnelles ainsi qu'en vertu du Règlement général sur la protection des données (ci-après « R.G.P.D. »)²⁷⁴ tel que transposé en droit belge. Nous analyserons le cadre légal du partage des données génétiques à des fins primaires, au sein du dossier médical et entre praticiens professionnels, ainsi qu'à des fins secondaires, en nous attachant au traitement ultérieur des données génétiques à des fins archivistiques, de recherche scientifique, historique ou à des fins statistiques, en vue de développer un algorithme d'intelligence artificielle. Nous examinerons les régimes particuliers et les dérogations accordés au traitement ultérieur des données génétiques à des fins de recherche scientifique, que confirme la Proposition de règlement relatif à l'Espace européen des données de santé du 3 mars 2022. À partir d'une analyse du cadre légal de la protection des données personnelles aux États-Unis, nous confronterons l'approche américaine à l'approche européenne de la protection des données, dont cette Proposition de Règlement s'écarte. Enfin, nous aborderons le cadre légal de la conservation des données génétiques au sein des centres de génétique humaine, avec un aperçu du droit américain de la conservation des données génétiques.

SECTION I. RÉGIME LÉGAL DE PROTECTION DES DONNÉES GÉNÉTIQUES

§ 1. La protection des données génétiques en dehors du R.G.P.D.

A la suite du test génétique, différents types de données sont récoltés au sein des centres de génétique humaine. La première catégorie reprend les données génétiques brutes retranscrivant l'enchaînement des nucléotides²⁷⁵ avec le score de qualité du séquençage correspondant²⁷⁶ (*Raw Sequencing Data* - FASTQ). Le second type de données récoltées contient la mise en correspondance des données génétiques brutes avec les données génétiques de l'individu sain

²⁷⁴ Règlement (UE) 2016/679 du Parlement européen et du Conseil du 27 avril 2016 relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données, abrogeant la directive 95/46/CE, *J.O.U.E.*, L 119, 4 mai 2016, art. 9, § 1, c).

²⁷⁵ A. BODEIN, *op. cit.*, p. 3.

²⁷⁶ M. SHABANI, D.F. VEARS, P. BORRY et I VINCK, *op. cit.*, p. 7.

de référence²⁷⁷ (*Binary Alignment Map* - BAM). La troisième catégorie de données renferme l'identification des variants génétiques accompagnée d'annotations sur le type de variant, sa fonction et le pourcentage de la population affectée²⁷⁸ (*Variant Call File* - VCF). Ce VCF est obtenu après que les données génétiques brutes aient été analysées par une pipeline bio-informatique²⁷⁹ propre à chaque centre de génétique humaine²⁸⁰. Le séquençage du génome entier produit également un nombre important d'images traitées par le bio-informaticien et le généticien de laboratoire clinique²⁸¹ pour produire des fichiers de détermination des bases²⁸². Ces fichiers d'images et de détermination de bases sont conservés temporairement au sein du laboratoire²⁸³.

Le droit au respect de la vie privée, consacré par l'article 8 de la C.E.D.H.²⁸⁴, l'article 7 de la Charte de l'U.E.²⁸⁵, l'article 22 de la Constitution²⁸⁶ et l'article 10 de la loi du 22 août 2002 dans le cadre de la relation médicale²⁸⁷, a toujours protégé les données médicales en ce compris les données génétiques²⁸⁸. A. Rouvroy et Y. Pouillet identifient trois facettes du droit au respect de la vie privée²⁸⁹. L'opacité de la sphère intime constitue la première facette, qui donne à la personne la liberté de mener la vie qu'elle souhaite à l'abri des regards indiscrets²⁹⁰. L'autonomie décisionnelle²⁹¹ correspond au deuxième aspect, qui protège l'existence individuelle d'une personne des influences extérieures dans l'expression de ses décisions et actions²⁹². Le

²⁷⁷ *Ibid.*

²⁷⁸ *Ibid.*

²⁷⁹ Une pipeline bio-informatique est un ensemble d'outils d'analyse, d'algorithmes et d'étapes de calcul qui détecte des variations génomiques. G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 14.

²⁸⁰ A. LUMAKA *et al.*, *op. cit.*, p. 20.

²⁸¹ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 7.

²⁸² Chaque base est déterminée par un pic du chromatogramme correspondant. M. SHABANI, D.F. VEARS, P. BORRY et I. VINCK, *op. cit.*, p. 7.

²⁸³ *Ibid.*

²⁸⁴ C.E.D.H., art. 8.

²⁸⁵ Ch. dr. fond. U.E., art. 7.

²⁸⁶ Const., art. 22.

²⁸⁷ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 10.

²⁸⁸ A. DUBUIS, *op. cit.*, p. 319. Voy. *supra*, Chapitre I, Section IV - La communication des résultats de l'intervention médicale aux membres de la famille par le praticien professionnel.

²⁸⁹ A. ROUVROY et Y. POULLET, « Le droit à l'autodétermination informationnelle et la valeur du développement personnel: une réévaluation de l'importance du droit à la protection de la vie privée pour la démocratie », *Etat de droit et virtualité*, K. Benyekhlef et P. Trudel (dir.), Montréal, Thémis, 2009, p. 192.

²⁹⁰ *Ibid.*, p. 195.

²⁹¹ G. GENICOT, « La sanction d'une méconnaissance du droit du patient à l'information et au consentement éclairé », *Le Pli juridique*, n°60, juin 2022, p. 3.

²⁹² A. ROUVROY et Y. POULLET, *op. cit.*, p. 197.

troisième aspect de la vie privée est la capacité de l'individu à avoir la maîtrise des informations qui le concernent, en d'autres termes, l'autodétermination informationnelle²⁹³.

Ce droit au respect de la vie privée qui découle du principe plus large de dignité humaine, fait l'objet de recoupement avec le droit à la protection des données personnelles. La Cour européenne des droits de l'homme considère que la protection des données à caractère personnel a un rôle fondamental dans l'exercice du droit au respect de la vie privée et familiale, garanti à l'article 8 de la C.E.D.H.²⁹⁴. Le droit au respect de la vie privée consacre donc comme principe essentiel du système juridique, la confidentialité des données de santé²⁹⁵.

Le droit fondamental à la protection des données à caractère personnel prévu à l'article 8, § 1, de la Charte de l'U.E.²⁹⁶ et à l'article 16, § 1, du Traité sur le fonctionnement de l'Union européenne²⁹⁷, offre ainsi une protection spécifique des données personnelles que le droit à la protection de la vie privée garantissait déjà plus largement.

§ 2. La protection des données génétiques au sein du R.G.P.D.

L'article 2 du R.G.P.D. précise le champ d'application matériel du Règlement au traitement de données à caractère personnel, automatisé en tout ou en partie, ainsi qu'au traitement non automatisé de données à caractère personnel contenues ou appelées à figurer dans un fichier²⁹⁸.

Les données génétiques font l'objet d'une définition particulière à l'article 4, 13), du R.G.P.D. distincte de celle des données concernant la santé. Elles sont définies comme « les données à caractère personnel relatives aux caractéristiques génétiques héréditaires ou acquises d'une personne physique qui donnent des informations uniques sur la physiologie ou l'état de santé de cette personne physique et qui résultent, notamment, d'une analyse d'un échantillon

²⁹³ *Ibid.*, p. 201.

²⁹⁴ Cour eur. D.H., arrêt *M.S. c. Suède*, 27 août 1997, 20837/92, §41, rappelant Cour eur. D.H., arrêt *Z. c. Finlande*, 25 février 1997, 22009/93, § 95.

²⁹⁵ A. DUBUIS, *op. cit.*, p. 333.

²⁹⁶ Ch. dr. fond. U.E., art. 8, (1).

²⁹⁷ Traité sur le fonctionnement de l'Union européenne, version consolidée au 26 octobre 2012, *J.O.U.E.*, C 326, art. 16, § 1.

²⁹⁸ R.G.P.D., art. 2, § 1.

biologique de la personne physique en question »²⁹⁹. Au terme de cette définition, certaines données génétiques échappent à la qualification de données concernant la santé. Au contraire des données concernant la santé, la définition des données génétiques comprend en effet les données n'informant pas sur l'état de santé à proprement dit, comme les caractéristiques physiques d'une personne, la couleur des yeux, la taille, la couleur des cheveux, etc.³⁰⁰

Dans la mesure où les données génétiques permettent directement ou indirectement d'identifier la personne physique³⁰¹ soumise au test génétique, ces données sont dites à caractère personnel et entrent dans le champ d'application du R.G.P.D. Les trois éléments de la notion de données à caractère personnel sont la notion d'information, la relation entre l'information et la personne physique ainsi que l'identification de celle-ci³⁰².

Les données à caractère personnel visent n'importe quelle information concernant une personne physique identifiée ou identifiable. Si le matériel génétique n'est pas une donnée à caractère personnel³⁰³, l'extraction des trois catégories de résultats³⁰⁴ du test génétique est assimilée à une collecte et donc un traitement de données à caractère personnel au sens du R.G.P.D.³⁰⁵. La notion de données génétiques et, plus largement de données concernant la santé³⁰⁶, englobe les données permettant de déduire des informations quant à l'état de santé de la personne, comme par exemple l'inscription à un test génétique diagnostique du cancer du sein³⁰⁷.

²⁹⁹ R.G.P.D., art. 4, § 13 ; art. 26, 12° de la loi du 30 juillet 2018 relative à la protection des personnes physiques à l'égard des traitements de données à caractère personnel, *M.B.*, 5 septembre 2018, p. 68616.

³⁰⁰ J. HERVEG et J.- M. VAN GYSEGHEM, « L'impact du Règlement général sur la protection des données dans le secteur de la santé », *Le règlement général sur la protection des données (RGPD/GDPR)*, C. de Terwangne et K. Rosier (dir.), Bruxelles, Larcier, 2018, p. 704.

³⁰¹ D. PELOQUIN, M. DiMAIO, B. BIERER et M. BARNES, « Disruptive and Avoidable: GDPR Challenges to Secondary Research Uses of Data », *European Journal of Human Genetics*, vol. 28, n°6, juin 2020, p. 698.

³⁰² GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, avis n°4/2007 sur le concept de données à caractère personnel, 20 juin 2007, p. 6.

³⁰³ J. HERVEG, « Introduction à la protection des données du patient en milieu hospitalier », *Le Pli juridique*, n°60, juin 2022, p. 78.

³⁰⁴ Il s'agit des résultats attendus du test génétique, des résultats secondaires et des résultats incidents. Voy. *supra*, Chapitre I, Section III, § 1. Le droit à l'information du patient.

³⁰⁵ R.G.P.D., art. 4, 2).

³⁰⁶ Étant entendu que toutes les données génétiques ne sont pas des données concernant la santé. J. HERVEG et J.- M. VAN GYSEGHEM, *op. cit.*, p. 704.

³⁰⁷ En effet, certains tests génétiques ne seront prescrits qu'au bénéfice de patient atteints d'une certaine maladie. « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

Quant au critère de la relation entre l'information et la personne physique, il ne fait pas de doute que l'information génétique permet directement au niveau de son contenu³⁰⁸ un lien avec le patient. Ce critère considère comme information à caractère personnel, non seulement toute information dont le contenu est associé à une personne physique mais également toute information susceptible d'être utilisée pour évaluer, traiter ou influencer sur le comportement d'une personne³⁰⁹. La relation entre l'information et la personne physique n'est plus basée sur le contenu de l'information mais sur la finalité de l'information, c'est-à-dire l'utilisation effective de l'information³¹⁰. Enfin, la relation entre l'information et la personne physique peut être établie sur base du résultat de cette information. Dès lors, lorsque l'information a un impact probable sur la personne, elle sera considérée comme une donnée à caractère personnel sur base de son résultat³¹¹. Les données génétiques sont donc susceptibles d'être considérées comme des données à caractère personnel sur base soit leur contenu, soit de leur finalité, soit de leur résultat.

Enfin, le troisième élément auquel doivent répondre les données à caractère personnel concerne l'identification de la personne des données à caractère personnel. Une personne physique est identifiée ou identifiable lorsqu'elle se distingue des autres membres du groupe³¹². Si l'ensemble des moyens susceptibles d'être raisonnablement employés par le responsable du traitement ou tout autre personne doit être considéré à cet égard³¹³, l'analyse du caractère identifiable se fait en fonction des circonstances de l'espèce, comme les coûts de l'identification, la manière dont le traitement est structuré, la finalité visée, l'intérêt escompté par le responsable du traitement, les intérêts en jeu pour les personnes, les risques de dysfonctionnements organisationnels (dont l'obligation du secret professionnel, les défaillances techniques, etc.)³¹⁴. Le caractère unique de la combinaison de gènes au sein de

³⁰⁸ GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, avis n°4/2007 sur le concept de données à caractère personnel, *op. cit.*, p. 11.

³⁰⁹ J. HERVEG, *op. cit.*, p. 78.

³¹⁰ *Ibid.*

³¹¹ *Ibid.*

³¹² GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, avis n°4/2007 sur le concept de données à caractère personnel, *op. cit.*, p. 11.

³¹³ R.G.P.D., considérant 26.

³¹⁴ GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, avis n°4/2007 sur le concept de données à caractère personnel, *op. cit.*, p. 16.

l'ADN³¹⁵ ainsi que son utilisation à des fins d'identification des personnes³¹⁶ font des données génétiques des données aisément identifiables. Le Groupe de travail « Article 29 » souligne ainsi que rares sont le cas où les données génétiques ne sont pas des données à caractère personnel³¹⁷.

La notion de traitement est définie à l'article 4, 2), du R.G.P.D. comme « toute opération ou tout ensemble d'opérations effectuées ou non à l'aide de procédés automatisés et appliquées à des données ou des ensembles de données à caractère personnel, telles que la collecte, l'enregistrement, l'organisation, la structuration, la conservation, l'adaptation ou la modification, l'extraction, la consultation, l'utilisation, la communication par transmission, la diffusion ou toute autre forme de mise à disposition, le rapprochement ou l'interconnexion, la limitation, l'effacement ou la destruction ». Le traitement des données est entendu largement et comprend la collecte, la conservation ou l'utilisation de données à caractère personnel telles que les données génétiques, mais aussi le simple transfert de ces données. Dans la mesure où les données génétiques sont des données à caractère personnel ordinaires³¹⁸, le responsable du traitement doit s'inscrire dans une catégorie d'hypothèse de licéité des données à caractère personnel au sens de l'article 6, § 1, du R.G.P.D.³¹⁹.

Par ailleurs, les données génétiques appellent à une protection supplémentaire en raison de leur appartenance à une catégorie particulière de données à caractère personnel. Anciennement appelées données sensibles³²⁰, le traitement des données de catégorie particulière fait l'objet d'une interdiction de principe dont les exceptions sont énoncées à l'article 9, § 2, du R.G.P.D.³²¹. Nous analyserons, au sein de la prochaine section, si ces exemptions sont rencontrées lors du partage et la conservation de données génétiques.

³¹⁵ GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, avis n°05/2014 sur les Techniques d'anonymisation, 10 avril 2014, p. 11.

³¹⁶ *Ibid.*

³¹⁷ GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, avis n°4/2007 sur le concept de données à caractère personnel, *op. cit.*, p. 5.

³¹⁸ J. HERVEG et J.- M. VAN GYSEGHEM, *op. cit.*, p. 704.

³¹⁹ R.G.P.D., art. 6, § 1.

³²⁰ F. LYNCH *et al.*, « Australian Public Perspectives on Genomic Data Storage and Sharing: Benefits, Concerns and Access Preferences », *European Journal of Medical Genetics*, vol. 66, n°1, janvier 2023, p. 104676.

³²¹ R.G.P.D., art. 9, § 2.

SECTION II. LE PARTAGE ET LA CONSERVATION DES DONNÉES GÉNÉTIQUES

Notre analyse se concentre sur les tests génétiques utilisés dans un cadre clinique d'une prestation de soins, à l'exclusion des tests génétiques réalisés exclusivement à des fins d'essais cliniques. Lorsque l'on envisage le traitement des données génomiques issus d'une prestation de soins, trois situations sont traditionnellement³²² distinguées. La première situation concerne le traitement de ces données génétiques directement dans le cadre d'une prestation de soins de santé au patient. Cette situation est qualifiée d'utilisation primaire des données, les données étant utilisées pour la finalité présentée au patient au moment de la collecte des données au sein du cabinet médical ou de l'établissement de soins de santé³²³. Les données génétiques sont soit utilisées dans le cadre de la relation de soins, soit partagées à d'autres prestataires de soins ou services administratifs pour assurer la continuité des soins³²⁴. C'est le cas, par exemple, de l'inscription dans le dossier médical électronique des données médicales³²⁵ ou de la délivrance d'une prescription électronique.

La deuxième situation de traitement des données génétiques poursuit des objectifs de santé publique au sens large. Ceux-ci comprennent la planification, la gestion, l'administration et l'amélioration des systèmes de santé et de soins, la prévention ou le contrôle des maladies transmissibles, la protection contre les menaces graves pour la santé et la garantie de normes élevées de qualité et de sécurité des soins de santé, des produits médicaux et des dispositifs médicaux³²⁶. Les données génétiques initialement obtenues dans un contexte de soins, font

³²² Cette distinction entre utilisation primaire et utilisation secondaire est issue du droit européen. La Commission européenne, spécifiquement la Direction générale de la santé et de la sécurité alimentaire, fait cette distinction qui est également maintenue au sein de la Proposition de règlement du 3 mars 2022 relatif à l'Espace européen des données de santé. J. HANSEN *et al.*, « Assessment of the EU Member States' rules on health data in the light of GDPR », *Publication Office of the European Union*, Bruxelles, 2021, p. 16 ; Proposition de règlement 2022/0140(COD) du Parlement européen et du Conseil relatif à l'Espace européen des données de santé, *COM* (2022) 197 final.

³²³ Étant entendu que ces établissements de soins peuvent être publics ou privés. J. HANSEN *et al.*, *op. cit.*, p. 23.

³²⁴ *Ibid.*, p. 23.

³²⁵ Il est entendu que les données génétiques brutes retranscrivant l'enchaînement des nucléotides (FASTQ) ne sont pas inscrits dans le dossier médical. Seules les données renfermant l'identification des variants génétiques, accompagnée d'annotations (*Variant Call Format* - VCF) et le rapport du laboratoire pourront être inscrites au sein du dossier. *Ibid.*, p. 24 ; « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

³²⁶ J. HANSEN *et al.*, *op. cit.*, p. 23.

l'objet d'un « traitement ultérieur »³²⁷, au sens de l'article 5, § 1, (b) du R.G.P.D., au service de ces objectifs de santé publique au sens large. Cette situation est qualifiée d'utilisation secondaire³²⁸ des données génétiques. Les bases de données recueillant des données génétiques dans le cadre de la santé publique font partie de cette catégorie. Nous ne nous attarderons pas dans le cadre de ce mémoire sur cette situation et renvoyons à l'étude de la Commission européenne sur les réglementations des États membres sur les données de santé dans le cadre du R.G.P.D.³²⁹ ainsi qu'à son annexe³³⁰.

La troisième situation est également qualifiée d'utilisation secondaire des données génétiques récoltées initialement à des fins cliniques. Le « traitement ultérieur »³³¹ des données génétiques poursuit des objectifs archivistes ou de recherche scientifique ou historique ou à des fins statistiques par des tiers issus du secteur public ou privé. Au contraire des études cliniques interventionnelles, ce traitement ultérieur des données concerne les études rétrospectives, se fondant sur le contenu du dossier médical ou sur le contenu d'une base de données. Dans le cadre des données génétiques, cette troisième situation concerne leur traitement par les entreprises pharmaceutiques, les industries de technologies médicales ou les compagnies d'assurance.

§ 1. Le partage des données génétiques utilisées à des fins primaires

La première situation concernant le traitement des données génétiques par un praticien professionnel dans le cadre de la prestation de soins de santé, est régie par l'article 9 de la loi du 30 juillet 2018 relative à la protection des personnes physiques à l'égard des traitements de données à caractère personnel (ci-après « Loi du 30 juillet 2018 »)³³² transposant le R.G.P.D.

³²⁷ R.G.P.D., art. 5, § 1, b).

³²⁸ P. DE SMET et M. SHABAN, Genetic data sharing in the view of the EU general data protection regulation (GDPR), *Genomic Data Sharing: Case Studies, Challenges, and Opportunities for Precision Medicine*, J. B. McCormick et J. Pathak (dir.), Elsevier, Cambridge, 2022, p. 172.

³²⁹ J. HANSEN *et al.*, *op. cit.*, p. 43.

³³⁰ E. VERHOEVEN *et al.*, « Country fiches for all EU MS Annex to the study 'Assessment of the EU Member States' rules on health data in the light of GDPR », *Publication Office of the European Union*, Bruxelles, 2021, p. 6 et 7.

³³¹ C. BALI, *op. cit.*, p. 11.

³³² Loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 9.

ainsi que par l'article 10 de la loi du 22 août 2002³³³ et l'article 17^{novies} de la loi sur les hôpitaux, coordonnée le 7 août 1987³³⁴ qui applique la loi du 22 août 2002 dans un contexte hospitalier. En cas de partage des données génétiques avec d'autres praticiens professionnels, la loi du 22 avril 2019³³⁵ s'applique, outre les dispositions précitées. Le traitement des données génétiques en tant que données à caractère personnel ordinaires³³⁶ est légitime lorsque l'une des conditions de licéité en vertu de l'article 6, § 2, du R.G.P.D. est remplie. Lorsqu'un praticien professionnel collecte, enregistre ou consulte des données génétiques, il peut soit s'appuyer sur le consentement du patient au traitement³³⁷, soit sur la nécessité du traitement à l'exécution d'une mission d'intérêt public ou relevant de l'exercice de l'autorité publique³³⁸, soit sur la présence d'une obligation légale à laquelle le responsable du traitement est soumis³³⁹. Le traitement des données génétiques doit également respecter l'article 9 du R.G.P.D.³⁴⁰. Le responsable du traitement échappera à l'interdiction de principe du traitement des données génétiques en raison de son appartenance à une catégorie particulière de données à caractère personnel sur base du consentement³⁴¹ ou de la mission d'intérêt public dans le domaine de la santé publique³⁴² ou de prestations de soins de santé ou sociaux³⁴³. Les deux bases légales nécessaires au traitement des données génétiques en tant que données à caractère personnel ordinaires et données sensibles sont utilisées en conjonction³⁴⁴.

En vertu du R.G.P.D., la base légale au traitement des données à caractère personnel est communiquée au patient par le responsable du traitement³⁴⁵. Le patient est informé de l'identité

³³³ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 10.

³³⁴ Loi sur les hôpitaux, coordonnée le 7 août 1987 précitée, art. 17 *novies* ; Également l'arrêté royal du 3 mai 1999 relatif au dossier médical général (D.M.G.), art. 3 et 4, *M.B.*, 3 mai 1999, p. 22518.

³³⁵ Loi du 22 avril 2019 précitée, art. 36 à 40.

³³⁶ J. HERVEG et J.- M. VAN GYSEGHEM, *op. cit.*, p. 704.

³³⁷ R.G.P.D., art. 6, § 1, a).

³³⁸ R.G.P.D., art. 6, § 1, e).

³³⁹ R.G.P.D., art. 6, § 1, c).

³⁴⁰ R.G.P.D., art. 9, § 1.

³⁴¹ R.G.P.D., art. 9, § 2, a).

³⁴² R.G.P.D., art. 9, § 2, i).

³⁴³ L'interdiction de principe de traitement des données génétiques en tant que données sensibles ne s'applique pas au professionnel de la santé soumis à une obligation de secret professionnel lorsque le traitement intervient à des fins thérapeutiques. R.G.P.D., art. 9, § 2, h) et 9, § 3.

³⁴⁴ P. DE SMET et M. SHABAN, *op. cit.*, p. 181.

³⁴⁵ R.G.P.D., art. 13, § 1, c).

du responsable du traitement ou de son représentant³⁴⁶, des finalités du traitement³⁴⁷, des catégories de destinataires des données³⁴⁸, de l'intention de transférer des données à un pays tiers ou à une organisation internationale³⁴⁹ et de la durée de conservation des données³⁵⁰. Le responsable du traitement informe également la personne concernée³⁵¹ de ses droits : droit d'accès, droit de rectification, droit à l'effacement, droit d'opposition, droit à la limitation du traitement, droit à la notification de la rectification ou de l'effacement de données ou de la limitation du traitement, droit à la portabilité des données³⁵², ainsi que son droit d'introduire une réclamation auprès d'une autorité de contrôle³⁵³ et de retirer son consentement³⁵⁴. Le responsable du traitement procède à une analyse d'impact des opérations de traitement sur la protection des données à caractère personnel préalable au traitement, en cas de risque élevé pour les droits et libertés des personnes physiques³⁵⁵. La loi sur les hôpitaux coordonnée le 7 août 1987³⁵⁶ ainsi que l'arrêté royal du 23 octobre 1964 portant fixation des normes auxquelles les hôpitaux et leurs services doivent répondre³⁵⁷ identifient le gestionnaire de l'hôpital comme responsable du traitement devant satisfaire aux dispositions précitées. Le médecin spécialiste en génétique clinique ainsi que toutes les personnes dont les fonctions sont intégrées dans l'organisation de l'hôpital sont considérées comme des personnes agissant sous l'autorité du responsable de traitement³⁵⁸.

³⁴⁶ R.G.P.D., art. 13, § 1, a).

³⁴⁷ Le patient doit être informé de la finalité première du traitement des données génétiques mais également des finalités du traitement ultérieur de ces données, si celles-ci diffèrent. R.G.P.D., art. 13, (1), (c).

³⁴⁸ R.G.P.D., art. 13, § 1, e).

³⁴⁹ R.G.P.D., art. 13, § 1, f).

³⁵⁰ R.G.P.D., art. 13, § 2, a).

³⁵¹ Le terme « personne concernée » vise au sein du R.G.P.D. la personne physique identifiée ou identifiable à laquelle les données à caractère personnel se rapportent.

³⁵² Tous garantis par l'article 13, § 2, b) du R.G.P.D.

³⁵³ R.G.P.D., art. 13, § 2, d).

³⁵⁴ R.G.P.D., art. 13, § 2, c).

³⁵⁵ R.G.P.D., art. 35 ; loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 58.

³⁵⁶ Loi sur les hôpitaux, coordonnée le 7 août 1987 précitée, art. 11.

³⁵⁷ Arrêté royal du 23 octobre 1964 portant fixation des normes auxquelles les hôpitaux et leurs services doivent répondre, art. 9^{quater}, *M.B.*, 7 novembre 1964, p. 11518.

³⁵⁸ R.G.P.D., art. 29 et art. 32, § 4.

Si l'exigence du consentement libre et éclairé du patient préalable à l'intervention³⁵⁹ nécessite que le patient soit informé du stockage, du partage, de l'accès et du traitement ultérieur de ses données génétiques³⁶⁰, le R.G.P.D. n'exige pas que le traitement des données à caractère personnel soit précédé du consentement de la personne concernée si une autre base légale justifie le traitement³⁶¹. Ainsi, le praticien professionnel peut consigner les résultats de l'examen génétique³⁶² dans le dossier médical sans qu'il soit nécessaire qu'il obtienne le consentement du patient à cet effet. La tenue du dossier médical du patient procède en effet d'une obligation légale à laquelle le médecin, la personne agissant sous l'autorité du responsable du traitement, est tenu³⁶³. Dès lors qu'il s'appuie sur la base légale visée à l'article 6, § 1, c), du R.G.P.D., le droit d'opposition ne trouvera également pas à s'appliquer³⁶⁴. Si le médecin a l'obligation de mentionner les résultats de l'examen génétique³⁶⁵, en pratique cependant, seul le rapport du laboratoire au généticien et les données contenant l'identification des variants génétiques accompagnée d'annotations (*Variant Call Format* - VCF), figurent au sein du dossier médical³⁶⁶. Ce dossier médical doit être conservé de trente à cinquante ans après le dernier contact du praticien³⁶⁷. Toutefois, lorsque le praticien professionnel partage les données médicales avec un autre praticien professionnel dans le cadre d'une prestation de soins de santé, le consentement du patient est requis en vertu de la loi du 22 août 2002³⁶⁸ et de la loi du 22 avril 2019³⁶⁹. La particularité de la législation belge est qu'elle lie le consentement du patient au

³⁵⁹ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 8.

³⁶⁰ C. CORNELIS, *op. cit.*, p. 299. F. Wilkin précise que le consentement préalable du patient, écrit lorsque l'analyse porte sur un nombre important de gènes, porte non seulement sur l'intervention elle-même mais également sur le partage et la conservation des données ainsi que sur la possibilité d'effectuer des analyses rétrospectives. « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

³⁶¹ R.G.P.D., art. 6, § 1, e) et c).

³⁶² L'article 33, 6° de la loi du 22 avril 2019 précitée, précise que les résultats d'examens tels que des examens cliniques, radiologiques, biologiques, fonctionnels et histo-pathologiques doivent figurer dans le dossier de patient.

³⁶³ Loi du 22 avril 2019 précitée, art. 12 ; R.G.P.D., art. 6, § 1, c).

³⁶⁴ R.G.P.D., art. 21, § 1.

³⁶⁵ Loi du 22 avril 2019 précitée, art. 33, 6°.

³⁶⁶ Ni les données génétiques brutes retranscrivant l'enchaînement des nucléotides (FASTQ), ni la mise en correspondance des données génétiques brutes avec les données génétiques de l'individu sain de référence (BAM) n'y figurent. La conservation de ces VCF, FASTQ et BAM au sein du laboratoire dépend du protocole de politique interne du laboratoire. M. SHABANI, D.F. VEARS, P. BORRY et I. VINCK, *op. cit.*, p. 9 ; « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

³⁶⁷ Loi du 22 avril 2019 précitée, art. 35.

³⁶⁸ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 10.

³⁶⁹ Loi du 22 avril 2019 précitée, art. 36 à 40.

transfert d'un professionnel de santé à l'autre et le consentement au partage d'informations au sens du R.G.P.D.³⁷⁰.

Le 3 mars 2022, la Commission européenne a publié une Proposition de règlement relatif à l'Espace européen des données de santé (ci-après « Proposition de règlement »)³⁷¹. Cette proposition s'inscrit dans la lignée du Règlement sur la gouvernance des données³⁷² (le *Data Governance Act*) et de la Proposition de règlement sur les données³⁷³ (le *Data Act*) qui font suite à la Communication de la Commission européenne définissant « une stratégie européenne pour les données »³⁷⁴. Comme en témoigne son préambule, cette Proposition entend réformer le réseau Santé en ligne non contraignant et donc peu mis en œuvre au sein des États membres³⁷⁵ par un système contraignant³⁷⁶. Un système d'auto-certification obligatoire des systèmes de dossiers médicaux électroniques permettra de favoriser l'interopérabilité et la portabilité des données de ces systèmes, tout en laissant la gouvernance aux organismes nationaux³⁷⁷. Le Règlement proposé instaure un espace européen des données de santé électroniques MyHealthEU à des fins d'utilisation primaire et secondaire, qui rassemble les dossiers médicaux électroniques³⁷⁸, les résultats de laboratoire³⁷⁹, les prescriptions électroniques, etc..., afin d'en faciliter l'accès et leur échange entre les États membres³⁸⁰.

§ 2. Le partage des données génétiques utilisées à des fins secondaires

³⁷⁰ Sans que le R.G.P.D. ne contienne une telle obligation. J. HANSEN *et al.*, *op. cit.*, p. 30.

³⁷¹ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée.

³⁷² Règlement (UE) 2022/868 du Parlement européen et du Conseil du 30 mai 2022 portant sur la gouvernance européenne des données et modifiant le règlement (UE) 2018/1724, *J.O.U.E.*, L 1523, juin 2022.

³⁷³ Proposition de règlement 2022/0047(COD) du Parlement européen et du Conseil fixant des règles harmonisées pour l'équité de l'accès aux données et de l'utilisation des données, *COM* (2022) 68 final.

³⁷⁴ Communication de la Commission au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et Social européen et au Comité des régions : Une stratégie européenne pour les données, *COM* (2020) 66 final.

³⁷⁵ En Belgique, le réseau MyHealthEU n'a pas encore été mis en œuvre. COMMISSION EUROPEENNE, « Electronic cross-border health services », disponible sur https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/electronic-cross-border-health-services_en.

³⁷⁶ Exposé des motifs, Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée.

³⁷⁷ Exposé des motifs, Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée.

³⁷⁸ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 5, § 1, a).

³⁷⁹ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 5, § 1, e).

³⁸⁰ *Ibid.*

L'utilisation secondaire des données génétiques concerne le traitement ultérieur des données génétiques, collectées dans le cadre d'une prestation de soins, pour des objectifs de santé publique au sens large comprenant la planification, la gestion, l'administration et l'amélioration des systèmes de santé et de soins, ainsi que pour des objectifs archivistiques, de recherche scientifique ou historique ou à des fins statistiques³⁸¹. Ces derniers retiendront notre attention dans le cadre de ce mémoire.

Il convient d'abord de souligner que le R.G.P.D. prévoit des exceptions au principe de limitation des finalités inscrit à l'article 5, § 1, b) qui interdit le traitement ultérieur des données à caractère personnel à des fins incompatibles avec les finalités initiales³⁸². En-dehors de ces hypothèses, le traitement ultérieur à des fins incompatibles avec les finalités initiales est autorisé soit en cas de consentement, soit en cas de mesure nécessaire et appropriée dans une société démocratique afin de garantir des objectifs d'intérêt public général³⁸³. Présumé compatible, le traitement ultérieur des données génétiques ne doit pas respecter l'une des conditions de licéité de l'article 6, § 2, du R.G.P.D. mais bien le prescrit de l'article 9 du R.G.P.D. en tant que données appartenant à une catégorie particulière³⁸⁴. Le consentement explicite de la personne concernée prévu à l'article 9, § 2, a) ainsi que la nécessité du traitement à des fins archivistiques, de recherche scientifique ou historique ou à des fins statistiques prévu à l'article 9, § 2, j) permettent le traitement ultérieur des données génétiques³⁸⁵. Ces deux bases de licéité³⁸⁶ ont soulevé certaines interrogations³⁸⁷ qui sont à l'origine des incertitudes laissées par le R.G.P.D. quant au partage des données génétiques pour des objectifs de recherche³⁸⁸.

³⁸¹ J. HANSEN *et al.*, *op. cit.*, p. 22.

³⁸² La compatibilité des finalités est déterminée au moyen des critères suivants : le lien éventuel entre ces finalités, le contexte de la collecte des données, la nature des données traitées, les conséquences possibles du traitement ultérieur pour les personnes concernées et l'existence de garanties appropriées, R.G.P.D., art. 6, (4).

³⁸³ R.G.P.D., art. 6, § 4.

³⁸⁴ C.E.P.D., Lignes directrices 03/2020 sur le traitement de données concernant la santé à des fins de recherche scientifique dans le contexte de la pandémie de COVID-19, 21 avril 2020, p. 7 et 15.

³⁸⁵ T. LEONARD, B. SALOVIC et O. GUERGUINOV, « RGPD et recherche scientifique : le cadre juridique en Belgique », *Droit & Technologies*, p. 11, disponible sur <https://www.droit-technologie.org/dossiers/rgpdet-recherche-scientifique-le-cadre-juridique-en-belgique/>, 1^{er} avril 2019.

³⁸⁶ T. LEONARD, B. SALOVIC et O. GUERGUINOV, « GDPR et essais cliniques sont-ils (in)compatibles ? », *Droit & Technologies*, p. 1, disponible sur <https://www.droit-technologie.org/actualites/gdpr-et-essais-cliniques-sont-ils-incompatibles/>, 29 mars 2019.

³⁸⁷ Voy. *infra*, Chapitre II, Section II, § 2. Le partage des données génétiques utilisées à des fins secondaires.

³⁸⁸ Exposé des motifs, Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée.

³⁸⁸ *Ibid.*

Par ailleurs, le R.G.P.D. autorise les États membres à établir au sein de leur législation nationale des dérogations à certaines des obligations du Règlement à des fins de recherche scientifique³⁸⁹. La loi du 30 juillet 2018 prévoit ainsi un régime dérogatoire en ce qui concerne le traitement à des fins archivistiques dans l'intérêt public, à des fins de recherche scientifique ou historique ou à des fins statistiques visées à l'article 89, § 2 et § 3, du R.G.P.D.³⁹⁰. Plus particulièrement, le Titre 4 de la loi organise l'utilisation secondaire des données à des fins de recherche. En accordance avec l'article 89, § 2, du R.G.P.D. qui précise que les dérogations aux droits de la personne concernée doivent être nécessaires et proportionnées³⁹¹, l'article 197 de la loi prévoit une anonymisation de principe et permet la pseudonymisation ou la non-pseudonymisation des données lorsque la finalité de recherche ou statistique le nécessite. Par ailleurs, la loi prévoit la désignation d'un délégué à la protection des données pour les traitements à risque élevé³⁹². Le responsable du traitement doit tenir un registre des activités de traitement qui contient une analyse d'impact relatif à la protection des données en cas de traitement ultérieur portant sur des données sensibles³⁹³. Enfin, lorsque le traitement concerne des données génétiques et des données concernant la santé³⁹⁴, le responsable du traitement est tenu de désigner les catégories de personnes qui y ont accès, en fournir une description qu'il tient à disposition de l'autorité de contrôle compétente et veiller à ce que ces personnes soient tenues par une obligation de respect du caractère confidentiel des données traitées³⁹⁵.

Lorsque le responsable du traitement initial a l'intention d'effectuer lui-même un traitement ultérieur des données à caractère personnel, il en informe la personne concernée, ainsi que de l'anonymisation ou de la pseudonymisation des données et, le cas échéant, de toute entrave à ses droits³⁹⁶. En pratique, le responsable du traitement initial est souvent celui qui procédera au traitement ultérieur des données génétiques à des fins de recherche, les centres de génétique

³⁸⁹ R.G.P.D., art. 89, § 2.

³⁹⁰ Loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 186 à 208.

³⁹¹ R.G.P.D., art. 89, § 2.

³⁹² R.G.P.D., art. 37, § 1 et la loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 190.

³⁹³ Loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 191.

³⁹⁴ Les données concernant la santé et les données génétiques faisant partie des données de catégorie particulière visée à l'article 9, § 1 du R.G.P.D.

³⁹⁵ Loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 9.

³⁹⁶ Notamment son droit d'accès, son droit de rectification, son droit à l'effacement, son droit à l'opposition et son droit à la limitation du traitement. R.G.P.D., art. 13, § 3 et la loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 193.

humaine étant des services destinés à effectuer des tests génétiques dans un cadre clinique, tout en s'occupant de la recherche scientifique³⁹⁷. Comme l'indique F. Wilkin³⁹⁸, au cours du conseil génétique pré-test, le patient est informé du fait qu'il pourrait faire partie de la cohorte de patients contrôles, en ce sens qu'il pourrait être visé par une étude de recherche. Ensuite, le responsable du traitement soit anonymise, soit pseudonymise les données en fonction des nécessités du traitement, ce qu'il justifie au sein du registre des activités de traitement³⁹⁹.

Lorsque le responsable du traitement initial n'est pas le même que le responsable du traitement ultérieur, par exemple lorsque le centre de génétique humaine transfère les résultats de tests génétiques à un chercheur tiers issu du secteur public ou privé à but lucratif ou non⁴⁰⁰, certaines conditions supplémentaires s'appliquent. Une convention est ainsi conclue entre le responsable du traitement initial et le responsable du traitement ultérieur, annexée au registre des activités de traitement⁴⁰¹ et mentionnant, le cas échéant, les motifs de limitation des droits (notamment le droit d'accès, le droit de rectification, le droit à la limitation du traitement et le droit d'opposition) de la personne concernée⁴⁰². L'analyse d'impact, lorsque le traitement ultérieur concerne des données sensibles, y est également reprise⁴⁰³. Les données sont anonymisées ou pseudonymisées par le responsable de traitement initial avant d'être communiquées au responsable du traitement ultérieur, à l'exception de la clé de pseudonymisation. Le responsable du traitement initial veille à ce que le tiers identifié ne puisse reproduire les données appartenant à une catégorie particulière de données⁴⁰⁴, comme les données génétiques. La personne concernée n'est pas informée du traitement ultérieur, ni de l'anonymisation ou de la pseudonymisation des données, ni de l'existence d'entraves à ses droits lorsque la fourniture de cette information est impossible ou demande des efforts disproportionnés. Son droit à l'effacement des données prévu à l'article 17 du R.G.P.D., est également limité lorsque le

³⁹⁷ Arrêté royal précité du 14 décembre, art. 9.

³⁹⁸ « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

³⁹⁹ Ce registre contient également les motifs d'une entrave aux droits de la personne concernée et l'analyse d'impact relatif à la protection des données lorsque le responsable du traitement à des fins de recherche scientifique ou historique ou à des fins statistiques traite des données sensibles. Loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 199 et 191.

⁴⁰⁰ La loi du 30 juillet 2018 n'établit pas de distinction entre les chercheurs issus du secteur public ou privé à but lucratif ou non. E. VERHOEVEN *et al.*, *op. cit.*, p. 8.

⁴⁰¹ Loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 194 et 196.

⁴⁰² R.G.P.D., art. 89, § 2 ; La loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 193, al. 2, 2°.

⁴⁰³ Loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 207.

⁴⁰⁴ Loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 191, 3°.

traitement à des fins de recherche scientifique compromet ou rend impossible l'exercice de ce droit⁴⁰⁵. Cette exception au droit à l'effacement des données vaut indépendamment de la qualité de responsable du traitement, initial ou non, du responsable du traitement ultérieur.

Le R.G.P.D., afin de favoriser la recherche, prévoit de nombreuses dérogations et régimes particuliers au traitement ultérieur des données à caractère personnel à des fins de recherche scientifique. Ces dérogations et régimes particuliers comprennent : (i) la présomption de compatibilité avec les finalités initiales du traitement à des fins de recherche scientifique, telle que prévue à l'article 5, § 1, b), (ii) la dérogation à l'interdiction de traitement des données sensibles au sens de l'article 9, § 2, j), (iii) l'exception à l'obligation de fournir des informations à la personne concernée lorsque ceci exigerait des efforts disproportionnés en vertu de l'article 15, § 5, b), (iv) l'exception au droit à l'effacement lorsque ce droit compromet ou rend impossible la réalisation des objectifs du traitement à des fins de recherche scientifique et (v) ceux de l'article 89 du R.G.P.D. Le considérant 159 du R.G.P.D précise par ailleurs que la notion de recherche scientifique devrait être entendue « au sens large et couvrir [...] le développement et la démonstration de technologies »⁴⁰⁶. Le traitement ultérieur à des fins de recherche scientifique comprend donc le traitement des données à caractère personnel en vue de développer, de former, de tester et d'évaluer des algorithmes d'intelligence artificielle.

Les deux bases de licéité⁴⁰⁷ du traitement ultérieur de données à caractère personnel à des fins archivistiques, de recherche scientifique ou historique ou à des fins statistiques sont le consentement explicite de la personne concernée⁴⁰⁸ et la nécessité du traitement à ces fins⁴⁰⁹. En dépit de la volonté du législateur européen de favoriser le partage des données à des fins de recherche, certains auteurs⁴¹⁰ considèrent les limitations induites par ces bases de licéité, comme des obstacles à la recherche scientifique. L'exigence d'un consentement libre, éclairé, spécifique et révocable⁴¹¹ à tout moment pose en effet problème en matière de traitement

⁴⁰⁵ R.G.P.D., art. 17, § 3.

⁴⁰⁶ R.G.P.D., considérant 159.

⁴⁰⁷ T. LEONARD, B. SALOVIC et O. GUERGUINOV, « GDPR et essais cliniques sont-ils (in)compatibles ? », *op. cit.*, p. 1.

⁴⁰⁸ R.G.P.D., art. 9, § 2, a).

⁴⁰⁹ R.G.P.D., art. 9, § 2, j).

⁴¹⁰ P. DE SMET et M. SHABAN, *op. cit.*, p. 181.

⁴¹¹ L'article 7 du R.G.P.D. dispose des conditions applicables au consentement.

ultérieur des données à des fins de recherche scientifique. En particulier, la condition de spécificité du consentement a pu poser question lorsque la finalité de la recherche future n'est pas encore connue du responsable du traitement. Le considérant 33 du R.G.P.D. apporte une clarification en indiquant que le consentement peut, en matière de recherche scientifique, valablement être donné pour un domaine de la recherche scientifique⁴¹². Le retrait du consentement, garanti à l'article 7, § 3, du R.G.P.D., est également un obstacle en matière de traitement ultérieur des données à des fins de recherche scientifique. S'il est établi que le retrait du consentement ne compromet pas la licéité du traitement effectué avant ce retrait⁴¹³, la question de la conservation des données obtenues sur base du consentement est plus controversée. Dans son avis du 23 janvier 2019, le C.E.P.D. a affirmé qu'en cas de retrait de consentement et en l'absence de toute base de licéité, le responsable ne peut plus continuer le traitement et doit procéder à la suppression des données récoltées⁴¹⁴. D'autres auteurs⁴¹⁵, considérant que le retrait du consentement ne vaut que pour l'avenir, affirment que les traitements antérieurs doivent pouvoir être poursuivis et les données nécessaires à cet effet être conservées. En tout état de cause, il est admis qu'en matière de traitement ultérieur à des fins de recherche scientifique, la personne concernée a le droit de s'opposer au traitement des données⁴¹⁶, sauf si le responsable du traitement a limité ce droit en application de l'article 89, § 2, du R.G.P.D.

La deuxième base de licéité du traitement ultérieur de données de l'article 9, § 2, j), du R.G.P.D. à des fins de recherche scientifique a pu poser problème du fait de sa formulation⁴¹⁷ et du fait qu'elle ne trouve à s'appliquer que lorsqu'aucune anonymisation n'est possible⁴¹⁸. Le principe de minimisation des données⁴¹⁹ et l'article 89, § 1, du R.G.P.D. imposent que le traitement

⁴¹² R.G.P.D., considérant 30.

⁴¹³ R.G.P.D., art. 7, § 3.

⁴¹⁴ C.E.P.D., Avis 3/2019 concernant les questions et réponses sur l'interaction entre le règlement relatif aux essais cliniques et le règlement général sur la protection des données (RGPD) [article 70, paragraphe 1, point b)], 23 janvier 2019, p. 7.

⁴¹⁵ Cette interprétation se base sur l'exception de l'article 17, § 3, d) du droit à l'effacement et sur la nécessité de lui reconnaître un effet utile. T. LEONARD, B. SALOVIC et O. GUERGUINOV, « GDPR et essais cliniques sont-ils (in)compatibles ? », *op. cit.*, p. 4.

⁴¹⁶ R.G.P.D., art. 21, § 6.

⁴¹⁷ T. LEONARD, B. SALOVIC et O. GUERGUINOV, « RGPD et recherche scientifique : le cadre juridique en Belgique », *op. cit.*, p. 5.

⁴¹⁸ *Ibid.*, p. 6.

⁴¹⁹ R.G.P.D., art. 5, § 1, c).

ultérieur des données à des fins de recherche présente des garanties appropriées pour les droits et libertés de la personne concernée et notamment l'anonymisation ou la pseudonymisation des données. Il est entendu que l'anonymisation des données rend absent le troisième élément de la définition des données à caractère personnel, soit le fait que la personne physique concernée par l'information traitée puisse être identifiée ou identifiable⁴²⁰. Les données anonymisées ne sont dès lors plus des données personnelles soumises au régime de protection des données⁴²¹. Sous le régime du R.G.P.D., seule une anonymisation irréversible⁴²² fait quitter les données génétiques du champ d'application du Règlement. L'anonymisation est irréversible lorsque l'ensemble des moyens susceptibles d'être raisonnablement employés⁴²³, en tenant compte de l'état d'avancement technologique⁴²⁴, ne suffisent pas à identifier la personne physique⁴²⁵. Le Groupe de travail « Article 29 » précise à cet égard que les données à caractère personnel protégées par le R.G.P.D. qui ont été pseudonymisées, relèvent toujours du champ d'application du Règlement si une identification ultérieure de la personne concernée est possible⁴²⁶. L'attribution d'un code ou d'un pseudonyme remplaçant le nom ou le numéro d'identification nationale associé aux données génétiques, n'entraîne pas l'absence de protection⁴²⁷.

En ce qui concerne les données génétiques, leur caractère unique⁴²⁸, leur utilisation à des fins d'identification des personnes⁴²⁹ ainsi que la rapide évolution des technologies rendent leur anonymisation pratiquement impossible. Leur anonymisation nécessite l'emploi extensif de méthodes de protection des données qui altèrent les données initiales comme le bruitage des

⁴²⁰ D. PELOQUIN, M. DiMAIO, B. BIERER et M. BARNES, *op. cit.*, p. 699.

⁴²¹ R.G.P.D., considérant 26.

⁴²² J. HERVEG et J.- M. VAN GYSEGHEM, *op. cit.*, p. 718.

⁴²³ « [I]l convient de considérer l'ensemble des moyens susceptibles d'être raisonnablement mis en œuvre soit par le responsable du traitement, soit par une autre personne, pour identifier ladite personne. » C.J., arrêt *Patrick Breyer c. Bundesrepublik Deutschland*, 19 octobre 2016, Breyer, C-582/14, EU:C:2016:779, §42.

⁴²⁴ R.G.P.D., considérant 26 ; J. HERVEG et J.- M. VAN GYSEGHEM, *op. cit.*, p. 713.

⁴²⁵ GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, avis n°05/2014 sur les Techniques d'anonymisation, *op. cit.*, p. 11.

⁴²⁶ *Ibid.*

⁴²⁷ Néanmoins, lorsque la clef d'identification est uniquement détenue par un professionnel de la santé soumis à une obligation de secret professionnel, la pseudonymisation vaut anonymisation si cette clé est le seul moyen d'identifier la personne physique. C. DE TERWANGNE, « Définitions, clés et champ d'application du RGPD », *Le règlement général sur la protection des données (RGPD/GDPR)*, C. de Terwangne et K. Rosier (dir.), Bruxelles, Larcier, 2018, p. 62.

⁴²⁸ GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, avis n°05/2014 sur les Techniques d'anonymisation, *op. cit.*, p. 11.

⁴²⁹ *Ibid.*

données, la micro-agrégation, l'échange de données ou la génération de données synthétiques⁴³⁰. L'utilisation exclusive de méthodes de protection des données non perturbatrices, qui n'altèrent pas les données initiales mais réduisent simplement la quantité d'informations disponibles, telles que la généralisation, la suppression locale et la diffusion des données⁴³¹, ne semble en effet pas convenir à l'anonymisation des données génétiques. Par contre, l'utilisation des données génétiques protégée par ces méthodes, en combinaison avec d'autres données à caractère personnel et avec des algorithmes d'apprentissage automatique (*machine learning*) à des fins de recherche scientifique, permet une réidentification de la personne physique par recoupement⁴³².

Conscient des possibilités de réidentification des données anonymes, le législateur belge estime que l'anonymisation ne doit pas être vue comme une manière de se soustraire aux principes de sécurité en matière de protection des données⁴³³. Il considère qu'à défaut d'anonymisation des données, un traitement anonyme des données est parfois envisageable lorsque les nécessités du traitement le permettent et que le responsable du traitement ultérieur procède au traitement des données génétiques sans avoir accès à la base de données⁴³⁴. Ainsi, le responsable du traitement initial est tenu, en vertu de la loi du 30 juillet 2018, d'anonymiser ou de pseudonymiser les données génétiques directement après qu'elles aient été collectées⁴³⁵ et dans le cas d'un traitement ultérieur des données par un responsable de traitement ultérieur qui diffère du responsable de traitement initial, le responsable de traitement ultérieur ne détient en principe pas la clé de la pseudonymisation⁴³⁶. Cette deuxième base de licéité du traitement ultérieur de données, qui se fonde sur l'article 9, § 2, j), du R.G.P.D., à des fins de recherche scientifique est donc celle à privilégier.

⁴³⁰ M. BERGEAT *et al.*, « Comment anonymiser les données : un panorama non exhaustif des méthodes d'anonymisation », *Dossier Solidarité et Santé*, n°64, juillet 2015, p. 43 à 46.

⁴³¹ *Ibid.*, p. 42 et 43.

⁴³² L. ROCHER, J.M. HENDRICKX et Y.-A. DE MONTJOYE, « Estimating the Success of Re-Identifications in Incomplete Datasets Using Generative Models », *Nature Communications*, vol. 10, n°3069, 23 juillet 2019, p. 3071.

⁴³³ *Doc. Parl.*, Chambre, 2017-2018, n°54-3126/001, 11 juin 2018, p. 214.

⁴³⁴ *Doc. Parl.* précité, p. 214.

⁴³⁵ Loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 198.

⁴³⁶ Loi du 30 juillet 2018 précitée, art. 201.

La nouvelle Proposition de règlement européen du 3 mai 2022 entend favoriser⁴³⁷ et étendre⁴³⁸ l'utilisation secondaire des données de santé à des fins de recherche au moyen d'une coopération à l'échelle européenne au sein du réseau HeathData@EU. La gouvernance des données réside au niveau national où plusieurs organismes responsables de l'accès aux données de santé statuent sur les demandes d'accès aux données, en veillant à ce que le principe de minimisation des données et le principe de limitation des finalités soient respectés⁴³⁹. Les autorisations de traitement de données ne seront délivrées que pour la durée nécessaire à la réalisation de la finalité avec un maximum de cinq ans⁴⁴⁰. L'accès aux données de santé électroniques en vue de leur utilisation secondaire est destiné à soutenir la recherche scientifique publique et privée - comme la formation, le test et à l'évaluation des algorithmes d'IA⁴⁴¹-, qui souffre des incertitudes laissées par le R.G.P.D. quant au partage des données génétiques pour des objectifs de recherche⁴⁴². L'utilisation des données est interdite à des fins publicitaires, de marketing ou de prise de décision en matière d'assurance⁴⁴³. Actuellement, en Belgique, les chercheurs doivent obtenir un avis positif d'un comité d'éthique local pour pouvoir avoir accès aux données de santé à des fins de recherche scientifique sans le consentement de la personne concernée⁴⁴⁴.

Le Règlement proposé mentionne l'article 9, § 2, j), du R.G.P.D. comme base de licéité à l'utilisation secondaire des données cliniques à des fins de recherche, d'innovation, d'élaboration de politiques, de réglementation, de sécurité des patients ou de traitement d'autres personnes physiques⁴⁴⁵. Le Règlement proposé confirme ainsi que le consentement n'est pas la base de licéité à privilégier pour le traitement ultérieur des données cliniques à des fins de

⁴³⁷ Exposé des motifs, Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée.

⁴³⁸ J. HANSEN *et al.*, *op. cit.*, p. 11.

⁴³⁹ Le principe de limitation des finalités implique notamment que les données soient anonymisées ou pseudonymisées. Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 44.

⁴⁴⁰ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 46, § 9.

⁴⁴¹ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 34, § 1, g).

⁴⁴² P. DE SMET et M. SHABAN, *op. cit.*, p. 172. Voy. *supra*, Chapitre II, Section II, § 2. Le partage des données génétiques à des fins secondaires.

⁴⁴³ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 35, b) et c).

⁴⁴⁴ COMITÉ CONSULTATIF DE BIOÉTHIQUE DE BELGIQUE, « Avis par lettre n°13 du 7 octobre 2021 relatif à la consultation et l'analyse des dossiers médicaux à des fins scientifiques et plus particulièrement dans le cadre d'études rétrospectives », 7 octobre 2021, p. 2, disponible sur https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/avis_par_lettre_ndeg_13_-_etudes_retrospectives.pdf.

⁴⁴⁵ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, considérant 37.

recherche scientifique. Par ailleurs, il exige des organismes responsables de l'accès aux données de santé qu'ils mettent à disposition les catégories minimales de données de santé électroniques, même lorsque le droit national requiert le consentement de la personne physique⁴⁴⁶. Ces catégories minimales de données comprennent les données génomiques sur les pathogènes pertinentes⁴⁴⁷ ainsi que les données génétiques, génomiques et protéomiques humaines en général⁴⁴⁸. Les données génétiques de la Proposition de règlement font ainsi référence non seulement aux données génétiques telles que définies au sein du R.G.P.D.⁴⁴⁹ mais également aux données génétiques à caractère non personnel⁴⁵⁰.

Dès l'entrée en vigueur du Règlement, les centres de génétique humaine⁴⁵¹ devront donc partager avec les organismes responsables de l'accès aux données de santé (i) les données génétiques brutes retranscrivant l'enchaînement des nucléotides⁴⁵² (FASTQ), (ii) la mise en correspondance des données génétiques brutes avec les données génétiques de l'individu sain de référence⁴⁵³ (*Binary Alignment Map* - BAM), (iii) les données renfermant l'identification des variants génétiques, accompagnée d'annotations sur le type de variant, sa fonction et le pourcentage de la population affectée⁴⁵⁴ (*Variant call format* - VCF), (iv) les fichiers d'images génétiques et les fichiers de détermination de bases ainsi que toutes les données à caractère non personnel comme les données génétiques sur les variants pathogènes⁴⁵⁵. Les détenteurs de données qui ne coopèrent pas de manière loyale avec les organismes responsables de l'accès aux données de santé, s'exposent à une amende voire à une exclusion de participation à l'espace de santé européen pour une durée de cinq ans⁴⁵⁶.

⁴⁴⁶ L'exposé des motifs questionne la pertinence d'un système d'utilisation secondaire des données de santé électroniques fondé sur le consentement, considérant que celui-ci est trop coûteux. Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 33, § 5.

⁴⁴⁷ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 33, § 1, c).

⁴⁴⁸ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 33, § 1, e).

⁴⁴⁹ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 2, § 2, a).

⁴⁵⁰ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 2, § 2, b).

⁴⁵¹ Les centres de génétique humaine sont bien des détenteurs de données au sens de la Proposition de règlement, en tant que prestataires de soins ou de santé publique ainsi qu'en tant qu'entité effectuant des recherches dans le domaine de la santé et qui traitent les catégories de données de santé et relatives à la santé mentionnées par la Proposition de règlement. Exposé des motifs, Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée.

⁴⁵² A. BODEIN, *op. cit.*, p. 3.

⁴⁵³ *Ibid.*, p. 7.

⁴⁵⁴ *Ibid.*

⁴⁵⁵ *Ibid.*

⁴⁵⁶ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, art. 43, § 5.

§ 3. Rapprochement avec le cadre juridique américain de la protection des données

Cette volonté de favoriser le partage des données génétiques et des données de santé en général à des fins secondaires de recherche scientifique témoigne de l'ambition européenne de concurrencer les États-Unis dans l'innovation médicale. Avec cette Proposition de règlement, le législateur européen espère favoriser l'innovation dans le but d'apporter de meilleurs diagnostics, développer de meilleurs traitements et accroître le bien-être des personnes physiques⁴⁵⁷. Si le cadre juridique américain relatif à la protection des données personnelles est un mélange de législations fédérales, étatiques et sectorielles, dans le cadre des données de santé, une législation sectorielle fédérale s'applique. Selon le Health Insurance Portability and Accountability Act⁴⁵⁸ et le Privacy Rule⁴⁵⁹, les données de santé font l'objet d'une protection moins étendue, non seulement au niveau du champ d'application de la protection qui ne s'applique qu'aux entités couvertes⁴⁶⁰ par la loi et à leurs associés commerciaux⁴⁶¹, à l'exception des entités comme Amazon, Google, etc..., mais aussi au niveau des données protégées qui couvrent uniquement les données de santé et non celles permettant de déduire des informations quant à l'état de santé de la personne, comme par exemple l'inscription à un test génétique diagnostique du cancer du sein⁴⁶². Par ailleurs, la législation fédérale américaine permet le traitement ultérieur à des fins commerciales ou de recherche après une simple désidentification des données de santé⁴⁶³. Cette désidentification est obtenue soit lorsqu'une

⁴⁵⁷ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée, exposé des motifs.

⁴⁵⁸ 104e Congrès, Health Insurance Portability and Accountability Act, 21 août 1996, disponible sur <https://www.congress.gov/104/plaws/publ191/PLAW-104publ191.pdf>.

⁴⁵⁹ Code of Federal Regulation, title 45, section 160 and 164, disponible sur <https://www.ecfr.gov/current/title-45>.

⁴⁶⁰ « Les entités couvertes sont les plans de santé, les centres d'échange de soins de santé, les prestataires de soins de santé qui transmettent des informations sur la santé sous forme électronique dans le cadre d'une transaction couverte par le présent sous-chapitre » (traduction libre). Code of Federal Regulation précité, title 45, section 160, § 102, (a).

⁴⁶¹ « Les associés commerciaux sont (i) des organisations d'information sur la santé, des portails de prescription électronique ou d'autres personnes qui fournissent des services de transmission de données concernant des informations de santé protégées à une entité couverte et qui ont besoin d'accéder régulièrement à ces informations de santé protégées. (ii) une personne qui propose un dossier médical personnel à une ou plusieurs personnes pour le compte d'une entité concernée. (iii) un sous-traitant qui crée, reçoit, conserve ou transmet des informations de santé protégées pour le compte de l'associé commercial. » (traduction libre). Code of Federal Regulation précité, title 45, section 160, § 103, (3).

⁴⁶² En effet, certains tests génétiques ne seront prescrits qu'au bénéfice de patients atteints d'une certaine maladie informant ainsi sur leur état de santé. « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

⁴⁶³ S. GERKE, T. MINNSEN et G. COHEN, « Ethical and Legal Challenges of Artificial Intelligence-Driven Healthcare », *Artificial Intelligence in Healthcare*, Elsevier, 2020, p. 317.

personne ayant une connaissance et une expérience appropriées des principes et méthodes statistiques et scientifiques généralement acceptés pour rendre les informations non identifiables individuellement, détermine que le risque de réidentification est très faible,⁴⁶⁴ soit lorsque dix-huit identifiants (noms, numéro de téléphone, numéro de sécurité sociale, etc...) ont été supprimés⁴⁶⁵. Ces lacunes dans la protection des données personnelles de santé sont partiellement corrigées par des législations étatiques, comme le California Consumer Privacy Act⁴⁶⁶ inspiré du R.G.P.D.⁴⁶⁷. Les législations étatiques ne s'appliquant pas aux entités couvertes par la loi et à leurs associés commerciaux du Health Insurance Portability and Accountability Act, le champ d'application du California Consumer Privacy Act reste cependant limité⁴⁶⁸.

L'approche américaine, illustrée par le Rapport du Gouvernement américain sur le futur de l'intelligence artificielle⁴⁶⁹, fait primer les intérêts du secteur technologique sur la protection de la vie privée et des données personnelles⁴⁷⁰. L'approche européenne qui sous-tend le Règlement sur la gouvernance des données (le *Data Governance Act*)⁴⁷¹ et la Proposition de règlement sur les données (le *Data Act*)⁴⁷² dans la lignée desquelles la Proposition de règlement⁴⁷³ s'inscrit, ainsi que les Communications de la Commission européenne sur la stratégie européenne des données⁴⁷⁴ et l'intelligence artificielle⁴⁷⁵, témoigne d'une approche plus nuancée. Le

⁴⁶⁴ Code of Federal Regulation précité, title 45, section 164, § 514, (b), (1).

⁴⁶⁵ Code of Federal Regulation précité, title 45, section 164, § 514, (b), (2).

⁴⁶⁶ California Civil Code, Division 3 - Obligations, Part 4 - Obligations arising from particular transactions, title 1.81.5 - California Consumer Privacy Act of 2018, disponible sur <https://law.justia.com/codes/california/2018/code-civ/division-3/part-4/title-1.81.5/>.

⁴⁶⁷ S. GERKE, T. MINSEN et G. COHEN, *op. cit.*, p. 318.

⁴⁶⁸ California Civil Code précité, Division 3 - Obligations, Part 4 - Obligations arising from particular transactions, title 1.81.5 - California Consumer Privacy Act of 2018, section 1798, § 140, (c).

⁴⁶⁹ Executive Office of the President, National Science and Technology Council en Committee on Technology, *Preparing for the Future of Artificial Intelligence*, Washington DC, 12 octobre 2016, disponible sur https://obamawhitehouse.archives.gov/sites/default/files/whitehouse_files/microsites/ostp/NSTC/preparing_for_the_future_of_ai.pdf.

⁴⁷⁰ C. CORINNE *et al.*, « Artificial Intelligence and the “Good Society”: the US, EU, and UK Approach », *Science and Engineering Ethics*, vol. 24, 2018, p. 512.

⁴⁷¹ Règlement 2022/868 précité.

⁴⁷² Proposition de règlement 2022/0047(COD) précitée.

⁴⁷³ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée.

⁴⁷⁴ Communication de la Commission au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et Social européen et au Comité des régions : Une stratégie européenne pour les données, précitée.

⁴⁷⁵ Communication de la Commission au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et Social européen et au Comité des régions : L'intelligence artificielle pour l'Europe, COM (2018) 237 final.

développement de la technologie est présenté comme un objectif de politique essentiel, au même titre que le respect des lois sur la protection des données.

Nous souscrivons à la récente déclaration commune⁴⁷⁶ de plusieurs Associations européennes représentant les patients, les professionnels du secteur de la santé et les institutions de soins de santé⁴⁷⁷ sur la Proposition de règlement⁴⁷⁸ mettant l'accent sur les bénéfices du partage des données de santé à des fins de recherche scientifique et de l'innovation, au détriment du droit à la protection des données. Ainsi que le souligne cette déclaration commune, « *it is important not to reduce the fundamental right to privacy to a commodity that does not bring a societal benefit* »⁴⁷⁹.

En ce qui concerne le développement d'algorithmes d'intelligence artificielle médicale, il est crucial pour la performance de l'algorithme que les données d'entraînements (*training data set*) et leur distribution⁴⁸⁰ soient semblables aux données auxquelles l'algorithme est confronté lors de sa phase de déploiement. Un phénomène de décalage de jeux de données (*dataset shift*)⁴⁸¹ se présente lorsque des différences trop importantes apparaissent entre les deux jeux de données, par exemple si l'algorithme s'entraîne majoritairement à partir d'images de personnes à la peau claire, il pourra avoir des résultats moins performants lorsqu'il analysera des images de personnes à la peau foncée. Ce phénomène est particulièrement présent en matière médicale où les données de santé, les données génétiques et les images médicales présentent des

⁴⁷⁶ EUROPEAN PUBLIC HEALTH ALLIANCE, Joint statement on the European health data space draft proposal : A call for society-centred digitalisation of healthcare, 30 mars 2023.

⁴⁷⁷ Ces Associations rassemblent l'European Public Health Alliance (EPHA), de l'Association Internationale de la Mutualité (AIM), de l'European Association of Hospital Pharmacists (EAHP), de l'European Patient Forum (EPF), de l'European Organisation for Rare Diseases (EURORDIS) et de l'European Hospital and Healthcare Federation (HOPE).

⁴⁷⁸ Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée.

⁴⁷⁹ « Il est important de ne pas réduire le droit fondamental à la vie privée à une commodité qui n'apporte pas de bénéfice à la société. » (traduction libre). EUROPEAN PUBLIC HEALTH ALLIANCE, *op. cit.*, p. 1.

⁴⁸⁰ La distribution de données d'entraînement fait référence à la diversité des données et à leur rapport de proportion avec l'ensemble des données d'entraînement. Une bonne distribution des données d'entraînement doit maintenir un pourcentage de cinquante pour cent des données concernant des femmes par exemple et un panel suffisant de données concernant des personnes d'âge différent. S. AMOS, « When Training and Test Sets Are Different: Characterizing Learning Transfer », *Dataset Shift in Machine Learning*, J. Quiñonero-Candela, M. Sugiyama, A. Schwaighofer, et N.D. Lawrence (dir.), Cambridge, The MIT Press, 2013, p. 3.

⁴⁸¹ A.F. MARKUS, J.A. KORS et P.R. RIJNBEEK, « The Role of Explainability in Creating Trustworthy Artificial Intelligence for Health Care: A Comprehensive Survey of the Terminology, Design Choices, and Evaluation Strategies », *Journal of Biomedical Informatics*, vol. 113, janvier 2021, p. 103655.

différences importantes en fonction des régions, des ethnies, etc. L'effort européen de mettre à disposition des concepteurs d'algorithmes d'IA, des données de santé leur permettant d'entraîner ces algorithmes sur base de données locales similaires à celles auxquelles ils seront confrontés au cours de leur application clinique, doit à cet égard être encouragé.

Néanmoins, le meilleur équilibre entre l'objectif de développement de la technologie et le respect de la protection des données nous paraît rencontré, ainsi que l'European Patient Forum (EPF)⁴⁸² le suggère, par la création d'un mécanisme d'opt-out du partage des données génétiques à des fins de recherche scientifique. Les personnes concernées pourraient faire valoir leur souhait que leurs données de santé ne fassent pas l'objet d'un traitement ultérieur à des fins de recherche scientifique. En Belgique, un tel mécanisme d'opt-out est uniquement prévu en matière d'utilisation secondaire de matériel corporel humain⁴⁸³. La mise en place d'un mécanisme généralisé de opt-out permettrait un meilleur respect du R.G.P.D. qui consacre le droit d'opposition de la personne concernée en matière de traitement ultérieur à des fins de recherche scientifique, sauf lorsque le traitement est nécessaire à l'exécution d'une mission d'intérêt public⁴⁸⁴ ou qu'une dérogation à ce droit est nécessaire à la finalité du traitement⁴⁸⁵, en exécution de l'article 89, § 2, du R.G.P.D. Ainsi, lorsque, par exemple, l'exercice du droit d'opposition affecte la représentativité et la distribution des données d'entraînement en raison de la taille de la cohorte de patients, il est admis qu'il pourra y être dérogé⁴⁸⁶. La Direction générale santé et sécurité alimentaire de la Commission européenne soutenait déjà la mise en place d'un mécanisme d'opt-out afin de renforcer la confiance de la population dans le système de traitement des données et de favoriser l'altruisme en matière de partage de données⁴⁸⁷.

⁴⁸² EUROPEAN PATIENT FORUM, Amendments to the proposal for a European Health Data Space - by the European Patients' Forum (EPF), novembre 2022, p. 4.

⁴⁸³ Loi du 19 décembre 2008 relative à l'obtention et à l'utilisation de matériel corporel humain destiné à des applications médicales humaines ou à des fins de recherche scientifique, art. 20, al. 3. *M.B.*, 30 décembre 2018, p. 68774.

⁴⁸⁴ R.G.P.D., art. 21, § 6.

⁴⁸⁵ R.G.P.D., art. 89, § 2.

⁴⁸⁶ G. VANDENDRIESCHE et A. SCHILLEBEECKX, « Het uitzonderingsregime voor de verwerking van persoonsgegevens voor onderzoek. De implementatie van artikel 89.2 AVG in België », *Tijdschrift Privacy & Persoonsgegevens*, 2019, p. 19.

⁴⁸⁷ J. HANSEN *et al.*, *op. cit.*, p. 116.

L'autonomie de la personne concernée exige en effet qu'elle conserve l'autodétermination informationnelle ainsi que la maîtrise de ses données de santé et de ses données génétiques⁴⁸⁸.

§ 4. La conservation des données génétiques au sein des centres de génétique humaine

La conservation des données génétiques au sein des centres de génétique humaine n'est uniformisée ni au niveau national, ni au niveau international⁴⁸⁹. Le cadre juridique belge ne régit que la conservation des résultats du test génétique⁴⁹⁰ au sein du dossier médical du patient pour une période de trente ans à cinquante ans⁴⁹¹. Dans la mesure où la conservation des données constitue un traitement, l'article 5, § 1, e) du R.G.P.D. prévoit un principe de limitation de la conservation. Cet article lu en combinaison avec l'article 89, § 1, exige de conserver les données de manière anonyme lorsque la finalité du traitement le permet⁴⁹². Actuellement, chacun des centres de génétique humaine a son propre protocole de politique interne du laboratoire qui précise la durée de conservation⁴⁹³. Le Collège Belge de Génétique Humaine et Maladies Rares travaille actuellement à la création de guidelines visant à harmoniser le type de données conservées, leur format, la durée de leur conservation et les conditions de sécurité à respecter⁴⁹⁴. Le principe de limitation de la conservation des données⁴⁹⁵ implique qu'à la fois les types de données conservées⁴⁹⁶ et leur durée de conservation⁴⁹⁷ soient nécessaires au regard de la finalité du traitement.

Lorsque la finalité du traitement est la fourniture de soins de santé, seules les données renfermant le rapport du laboratoire au généticien et les données concernant l'identification des variants génétiques (VCF) peuvent être conservées à long terme⁴⁹⁸. Cette limitation est induite

⁴⁸⁸ G. GENICOT et Y.-L. LELEU, « Le statut juridique du corps humain. Rapport belge », *Droit de la santé : aspects nouveaux*, Paris, Bruylant, 2012, p. 26.

⁴⁸⁹ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 15.

⁴⁹⁰ Loi du 22 avril 2019 précitée, art. 33, 6°.

⁴⁹¹ Loi du 22 avril 2019 précitée, art. 35.

⁴⁹² T. LEONARD, B. SALOVIC et O. GUERGUINOV, « RGPD et recherche scientifique : le cadre juridique en Belgique », *op. cit.*, p. 3.

⁴⁹³ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 15.

⁴⁹⁴ *Ibid.* ; « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

⁴⁹⁵ R.G.P.D., art. 5, § 1, e).

⁴⁹⁶ A. BODEIN, *op. cit.*, p. 8.

⁴⁹⁷ *Ibid.*

⁴⁹⁸ C. VAN EL *et al.*, *op. cit.*, p. 581.

par le fait que réaliser un nouveau séquençage du génome est cliniquement et économiquement plus utile que de conserver les données génétiques brutes⁴⁹⁹, lesquelles seront obsolètes en raison des importantes améliorations concernant la qualité du séquençage⁵⁰⁰. Les centres de génétique humaine doivent cependant pouvoir conserver des données génétiques de manière à pouvoir effectuer des analyses rétrospectives. Les analyses rétrospectives de données génétiques permettent en effet de préciser l'état pathologique ou bénin du variant de signification incertaine mais également de déceler de nouveaux variants. Si le droit à l'information du patient sur son état de santé et son évolution probable⁵⁰¹ requiert du médecin qu'il n'omette aucun des résultats du test génétique relatif au patient⁵⁰², il n'est pas en tant que tel requis du généticien qu'il procède à une analyse rétrospective de l'ADN du patient. Cependant, la plupart des professionnels considèrent de leur devoir professionnel de procéder à un « *patient recall* » au sujet d'analyses rétrospectives⁵⁰³. F. Wilkin précise d'ailleurs que le patient doit consentir au fait que le centre de génétique humaine procède à une nouvelle analyse dans le futur⁵⁰⁴. La conservation des données nécessaires à ces analyses rétrospectives doit être considérée comme s'inscrivant dans la finalité de fourniture du soin et, à ce titre, se conformer au principe de limitation de la conservation des données à caractère personnel⁵⁰⁵. Conformément à l'article 13, § 2, a), du R.G.P.D., le responsable du traitement, en l'espèce le gestionnaire de l'hôpital, doit communiquer à la personne concernée la durée de conservation des données génétiques ou du moins, les critères utilisés pour déterminer cette durée⁵⁰⁶.

Lorsque la finalité du traitement est exclusivement⁵⁰⁷ à des fins archivistiques dans l'intérêt public, de recherche scientifique ou historique ou à des fins statistiques, les données à caractère personnel peuvent être conservées pour des durées plus longues⁵⁰⁸. Les centres de génétique

⁴⁹⁹ Les données génétiques dites brutes rassemblent les données retranscrivant l'enchaînement des nucléotides (FASTQ), et la mise en correspondance des données génétiques brutes avec les données génétiques de l'individu sain de référence (BAM). A. BODEIN, *op. cit.*, p. 8.

⁵⁰⁰ *Ibid.*

⁵⁰¹ Loi du 22 août 2002 précitée, art. 7, § 1.

⁵⁰² E. VERJANS, « Hoofdstuk I – Inhoud van het recht op informatie », *op. cit.*, p. 290.

⁵⁰³ M. SAELAERT *et al.*, « Criteria for Reporting Incidental Findings in Clinical Exome Sequencing – a Focus Group Study on Professional Practices and Perspectives in Belgian Genetic Centres », *op. cit.*, p. 128.

⁵⁰⁴ « Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

⁵⁰⁵ R.G.P.D., art. 5, § 1, e).

⁵⁰⁶ R.G.P.D., art. 13, § 2, a).

⁵⁰⁷ Le traitement ne peut pas être effectué à des fins thérapeutiques ou diagnostiques, mais exclusivement à des fins de recherche scientifique.

⁵⁰⁸ R.G.P.D., art. 5, § 1, e).

humaines lorsqu'ils agissent exclusivement en tant que chercheurs, peuvent conserver les données génétiques dès lors que les garanties appropriées pour les droits et libertés de la personne concernée et notamment l'anonymisation ou la pseudonymisation des données ont été mises en place⁵⁰⁹. Selon la Proposition de règlement du 3 mai 2022, les organismes responsables de l'accès aux données de santé pourront conserver les données génétiques mises à disposition par les détenteurs de données sur des longues durées sur base de la même disposition⁵¹⁰. Ainsi, lorsque les données à caractère personnel ont été récoltées auprès de la personne concernée, dans le cas de traitement à des fins scientifique par les centres de génétique humaine directement et non pas des tiers, l'article 13, § 2, a), du R.G.P.D. requiert du responsable du traitement, en l'espèce le gestionnaire de l'hôpital, qu'il communique à la personne concernée la durée de conservation des données génétiques ou du moins les critères utilisés pour déterminer cette durée⁵¹¹.

Aux États-Unis, la Clinical Laboratory Improvement Regulations (CLIA)⁵¹² préconise que les données génétiques permettant de procéder à une nouvelle analyse lorsque de nouvelles pipelines seront développées, soient conservés pour une période de minimum deux ans. Ces données génétiques rassemblent les données retranscrivant l'enchaînement des nucléotides (FASTQ) et la mise en correspondance des données génétiques brutes avec les données génétiques de l'individu sain de référence (BAM). La CLIA⁵¹³ considère que les données génétiques permettant de procéder à une analyse rétrospective de la signification des variants, le rapport du laboratoire au généticien et les données concernant l'identification des variants génétiques (VCF), doivent être conservés le plus longtemps possible et au moins deux ans⁵¹⁴.

⁵⁰⁹ R.G.P.D., art. 89, § 1.

⁵¹⁰ Exposé des motifs, Proposition de règlement 2022/0140(COD) précitée.

⁵¹¹ R.G.P.D., art. 13, § 2, a).

⁵¹² La réglementation de la CLIA établit des normes de qualité pour les tests de laboratoire effectués sur des échantillons humains tels que le sang, les fluides corporels et les tissus, à des fins de diagnostic, de prévention ou de traitement d'une maladie ou encore d'évaluation de la santé. B.J. EVANS, M.O. DORSCHNER, W. BURKE et G.P. JARVIK, « Regulatory Changes Raise Troubling Questions for Genomic Testing », *Genetics in Medicine*, vol. 16, n°11, novembre 2014, p. 801; A. BODEIN, *op. cit.*, p. 8.

⁵¹³ CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION, Statement to the Clinical Laboratory Improvements Advisory Committee on Next Generation Sequencing (NGS) in Clinical and Public Health Laboratories, novembre 2021, p. 2, disponible sur https://www.cdc.gov/cliac/docs/november-2021/pc1_cap-cliac-ngs-statement.pdf.

⁵¹⁴ *Ibid.*

CHAPITRE III – L’UTILISATION DES DONNÉES GÉNÉTIQUES PAR DES SYSTÈMES D’INTELLIGENCE ARTIFICIELLE

L’intégration de l’intelligence artificielle (IA) au sein de la médecine est un pas de plus vers une médecine personnalisée. Les algorithmes d’apprentissage automatique (*machine learning*), une catégorie d’intelligence artificielle⁵¹⁵, se nourrissent de quantité importante de données pour pouvoir générer un résultat⁵¹⁶. Le séquençage du génome entier qui génère des quantités de données gigantesques, allant de cent à cinq cents gigabytes par échantillon contre quatre à vingt gigabytes pour le séquençage d’un panel ciblé de gènes⁵¹⁷, ouvre la voie vers les applications cliniques de l’IA. L’intégration de données multi-omiques au sein d’un profil personnalisé du patient y contribue également⁵¹⁸. L’avenir de l’IA dans la médecine de précision réside dans l’intégration des données multi-omiques du patient aux données d’imagerie médicale ainsi qu’aux antécédents médicaux du patient⁵¹⁹. Les applications de l’IA vont du diagnostic, à la prévention jusqu’au traitement⁵²⁰.

Ce chapitre se propose d’analyser l’utilisation des données génétiques par des systèmes d’intelligence artificielle. Nous étudierons le développement d’un algorithme d’intelligence artificielle à partir de données à caractère personnel qui constitue un traitement ultérieur des données cliniques à des fins de recherche scientifique. Nous nous pencherons ensuite sur les applications cliniques des algorithmes d’intelligence artificielle et étudierons la controverse qui entoure le droit à une explication ainsi que les obstacles techniques et légaux au droit à une explication. Nous distinguerons à cet égard les systèmes d’intelligence artificielle sujets au droit à une explication de ceux qui n’y sont pas sujets, soit parce qu’ils n’opèrent pas des décisions individuelles automatisées ou du profilage, soit parce qu’ils ne produisent pas d’effets juridiques à l’égard de la personne concernée ou ne l’affectent pas de manière significative..

⁵¹⁵ S. GERKE, T. MINSEN et G. COHEN, *op. cit.*, p. 298.

⁵¹⁶ La catégorie d’algorithmes d’intelligence artificielle d’apprentissage automatique (*machine learning*) rassemble les algorithmes d’intelligence artificielle d’apprentissage profonde (*deep learning*) S. YANISKY-RAVID et S.K. HALLISEY, « Equality and Privacy by Design : A New Model of Artificial Intelligence Data Transparency via Auditing, Certification and Safe Harbor Regimes », *Fordham Urban Law Journal*, vol. 46, n°2, 2019, p. 439.

⁵¹⁷ G. HANQUET, I. VINCK et N. THIRY, *op. cit.*, p. 15.

⁵¹⁸ CONSEIL SUPERIEUR DE LA SANTE, *op. cit.*, p. 42.

⁵¹⁹ *Ibid.* p. 47.

⁵²⁰ N. NOORBAKHS-SABET, R. ZAND, Y. ZHANG et V. ABEDI, « Artificial Intelligence Transforms the Future of Health Care », *The American Journal of Medicine*, vol. 132, n°7, juillet 2019, p. 797.

Enfin, nous exposerons le contenu du droit à une explication, la nature et le niveau qu'une explication doit recouvrir pour satisfaire aux exigences du R.G.P.D. et permettre l'exercice des droits connexes au droit à une explication, tels que le droit d'obtenir une intervention humaine de la part du responsable du traitement et le droit de contester la décision, avant d'examiner les développements jurisprudentiels récents relatif au droit à une explication.

SECTION I. TRAITEMENT DES DONNÉES GÉNÉTIQUES EN VUE DE DÉVELOPPER UN ALGORITHME D'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE

La notion d'« IA » englobe des technologies de complexité diverses, allant de l'intelligence artificielle basée sur simple arbre de décision de quelques paramètres, aux intelligences artificielles s'inspirant des réseaux neuronaux basés sur des statistiques⁵²¹. Ces intelligences artificielles qui utilisent des réseaux de neurones artificiels sont appelés des algorithmes d'apprentissage profond (*deep learning*) et sont notamment utilisés en bio-informatique pour la lecture, le traitement⁵²² et le classement⁵²³ du génome complet. Sur base des données d'entraînements (*training data set*), les algorithmes développent de manière autonome les connexions pour arriver à une décision finale qu'ils sont capables de générer à partir de données nouvelles, une fois leur apprentissage terminé⁵²⁴. La compréhension du fonctionnement de l'algorithme peut donc échapper même aux experts (on parle d'un système d'intelligence artificiel opaque - *black-box model*). Un rapport de la Fair Isaac Corporation (FICO) et de la FinTech Corinium Global Intelligence, entreprises de logiciel analytique, révèle que soixante-cinq pour cent des entreprises sont incapables d'expliquer comment l'algorithme de l'IA arrive

⁵²¹ M. EBERS, « Regulating explainable AI in the European Union. An Overview of the Current Legal Framework(s) », *Nordic Yearbook Law & Information*, vol. 1, n°3, 2021, p. 3 et 4.

⁵²² Le traitement des données génétiques brutes consiste à identifier les variants génétiques en les comparant avec les données génétiques d'un individu sain. B. PERBAL, *op. cit.*, p. 2. Voy. *supra*, Chapitre I, Section I. Perspectives et limites de la génomique.

⁵²³ Le classement des variants génétiques consiste à déterminer la signification clinique des variants génétiques soit pathogénique, soit potentiellement pathogénique, soit variant de signification incertaine, soit bénin. J.M.L. KUIPER *et al.*, *op. cit.*, p. 1479. Voy. *supra*, Chapitre I, Section I, § 2. Les limites de la génomique au sein de la médecine.

⁵²⁴ M. BRKAN et G. BONNET, « Legal and Technical Feasibility of the GDPR's Quest for Explanation of Algorithmic Decisions: Of Black Boxes, White Boxes and Fata Morganas », *European Journal of Risk Regulation*, vol. 11, n°1, mars 2020, p. 19.

à une décision⁵²⁵. La pluralité des classifications juridiques des systèmes d'intelligence artificielle répond à ces différences de catégories de systèmes d'intelligence artificielle.

§ 1. La classification juridique des systèmes d'intelligence artificielle

Les systèmes d'intelligence artificielle ne font pas encore l'objet de législations particulières mais sont régulés indirectement par le biais de législations sectorielles⁵²⁶ telles que le R.G.P.D., le droit de la propriété intellectuelle et plus particulièrement la Directive sur les secrets d'affaires⁵²⁷ ou encore le Règlement relatif aux dispositifs médicaux⁵²⁸. Deux Propositions européennes visent à instaurer un corpus législatif de l'intelligence artificielle⁵²⁹ : la Proposition de règlement européen du 21 avril 2021 concernant l'ensemble des aspects du développement de systèmes d'intelligence artificielle⁵³⁰ et la Proposition de directive européenne du 28 septembre 2022 relative à l'adaptation des règles en matière de responsabilité civile extracontractuelle au domaine de l'intelligence artificielle⁵³¹.

Ces textes légaux sectoriels et spécifiques abordent les systèmes d'intelligence artificielle d'une part sur base de la matérialité de l'action du système, d'autre part sur base de la nature des données traitées par le système⁵³². La première manière d'aborder les systèmes d'intelligence

⁵²⁵ G. JAWSKI, « New Report from Corinium and FICO Finds that Lack of Urgency Around Responsible AI Use is Putting Most Companies at Risk », disponible sur <https://fico.gcs-web.com/news-releases/news-release-details/new-report-corinium-and-fico-finds-lack-urgency-around>, 25 mai 2021; S.N. SAW et K.H. NG, « Current Challenges of Implementing Artificial Intelligence in Medical Imaging », *Physica Medica*, vol. 100, août 2022, p. 14.

⁵²⁶ A. VIAL, *Systèmes d'intelligence artificielle et responsabilité civile Droit positif et proposition de réforme*, thèse de doctorat, Université Bourgogne Franche-Comté, 2014, p. 110.

⁵²⁷ Directive (UE) 2016/943 du Parlement européen et du Conseil du 8 juin 2016 sur la protection des savoir-faire et des informations commerciales non divulgués (secrets d'affaires) contre l'obtention, l'utilisation et la divulgation illicites, *J.O.U.E.*, L 157/1, 15 juin 2016.

⁵²⁸ Règlement (UE) 2017/745 du Parlement européen et du Conseil du 5 avril 2017 relatif aux dispositifs médicaux, modifiant la directive 2001/83/CE, le règlement (CE) n°178/2002 et le règlement (CE) n°1223/2009 et abrogeant les directives du Conseil 90/385/CEE et 93/42/CEE, *J.O.U.E.*, L 117/1, 5 mai 2017.

⁵²⁹ Les deux Propositions appliquent néanmoins des règles différentes en fonction des différents types de systèmes d'intelligence artificielle. A. VIAL, *op. cit.*, p. 142.

⁵³⁰ Proposition de règlement (UE) 2021/0106(COD) du Parlement européen et du Conseil du 21 avril 2021 établissant des règles harmonisées concernant l'intelligence artificielle (législation sur l'intelligence artificielle) et modifiant certains actes législatifs de l'Union, *COM* (2021) 206 final.

⁵³¹ Proposition de directive (UE) 2022/0303(COD) du Parlement européen et du Conseil du 29 septembre 2022 relative à l'adaptation des règles en matière de responsabilité civile extracontractuelle au domaine de l'intelligence artificielle (Directive sur la responsabilité en matière d'IA), *COM* (2022) 496 final.

⁵³² A. VIAL, *op. cit.*, p. 115.

artificielle envisage différemment les systèmes d'intelligence artificielle selon qu'ils ont un impact sur leur environnement physique, sur la matière⁵³³. Souvent qualifiés de robots, les systèmes d'intelligence artificielle à action matérielle rassemblent les véhicules autonomes, les robots aspirateurs, etc. La Proposition de règlement européen sur l'intelligence artificielle s'appuie sur cette approche de la matérialité de l'action pour classer les systèmes d'intelligence artificielle de risque inacceptable, à haut risque, risque faible ou minimal⁵³⁴. L'article 6 précise que les systèmes d'IA qui sont des composants de sécurité de produits ou qui sont eux-mêmes des produits et qui sont soumis à une évaluation de la conformité en vue de leur mise sur le marché, doivent être classés à haut risque⁵³⁵. Le considérant 30 de la Proposition classe les produits tels que les dispositifs médicaux, à haut risque⁵³⁶.

Ce n'est cependant pas l'unique critère pris en compte par le Règlement proposé pour classer ces systèmes comme à haut risque. Il considère que les systèmes d'intelligence artificielle qui ne sont ni intégrés à un produit, ni eux-mêmes un produit, doivent être considérés à haut risque en fonction de leur impact sur la sécurité, la santé ou les droits fondamentaux⁵³⁷. L'ensemble des systèmes d'intelligence artificielle médicale sont considérés à haut risque⁵³⁸ dès lors qu'ils participent au diagnostic, à la prévention, à la surveillance, à la prédiction, au pronostic, au traitement ou à l'atténuation d'une maladie⁵³⁹. Le Règlement 2017/745 sur les dispositifs médicaux⁵⁴⁰ tel qu'interprété par la Cour de Justice de l'Union européenne,⁵⁴¹ adopte cette même approche des systèmes d'intelligence artificielle médicale. La Cour a considéré qu'un logiciel d'aide à la prescription constitue, pour ce qui est de cette fonctionnalité, un dispositif médical, et ce même si l'action produite par ce logiciel n'est pas d'agir directement dans ou sur le corps humain⁵⁴².

⁵³³ *Ibid.*

⁵³⁴ Exposé des motifs, Proposition de règlement 2021/0106(COD) précitée.

⁵³⁵ Proposition de règlement 2021/0106(COD) précitée, art. 6.

⁵³⁶ Proposition de règlement 2021/0106(COD) précitée, considérant 30.

⁵³⁷ A. VIAL, *op. cit.*, p. 116.

⁵³⁸ D. ONITIU, « The Limits of Explainability & Human Oversight in the EU Commission's Proposal for the Regulation on AI- a Critical Approach Focusing on Medical Diagnostic Systems », *Information & Communications Technology Law*, 29 août 2022, p. 3.

⁵³⁹ A. VIAL, *op. cit.*, p. 118.

⁵⁴⁰ Règlement 2017/745 précité.

⁵⁴¹ C.J., arrêt *Snitem et Philips France c. Premier Ministre*, 7 décembre 2017, C.329/16, EU:C:2017:947.

⁵⁴² *Ibid.*, point 30.

Le deuxième prisme par lequel l'intelligence artificielle peut être abordée est celui des données traitées par le système. Les systèmes d'intelligence artificielle sont envisagés différemment selon qu'ils traitent des données à caractère personnel, sensibles ou publiques⁵⁴³. De même, le R.G.P.D. aborde les systèmes d'intelligence artificielle uniquement sur base du caractère des données qu'ils traitent⁵⁴⁴. C'est également cette approche de l'intelligence artificielle sur base des données traitées, que nous adoptons au sein de ce mémoire.

§ 2. Le traitement des données génétiques en phase d'apprentissage des systèmes d'intelligence artificielle

Les législations précitées ont vocation à régir les différentes phases par lesquelles un système d'intelligence artificielle évolue. Le développement d'un algorithme débute par une phase d'apprentissage (*training*) qui nécessite de collecter de grandes quantités de données, lesquelles se doivent d'être de qualité⁵⁴⁵ et adaptées aux données auxquelles l'algorithme sera confronté au cours de sa phase de déploiement⁵⁴⁶. La phase d'apprentissage comprend une phase de validation (*validation*) et une phase de test (*testing*) au cours de laquelle le concepteur vérifie les performances de l'algorithme à partir de données nouvelles⁵⁴⁷. Suit, enfin, la phase opérationnelle ou phase de production, où l'algorithme est déployé. L'Autorité norvégienne de protection des données nous invite à relativiser cette segmentation par phase, en soulignant la difficulté de distinguer l'enchaînement des phases⁵⁴⁸. Par exemple, les systèmes d'apprentissage en continu utilisent les données récoltées dans la phase de production pour améliorer le système, créant ainsi une boucle de rétroaction complète⁵⁴⁹.

Dans le cadre du R.G.P.D., il convient de distinguer la phase d'apprentissage des systèmes d'IA, de la phase de production⁵⁵⁰. Au cours de ces phases, deux types de données font l'objet

⁵⁴³ A. VIAL, *op. cit.*, p. 123.

⁵⁴⁴ *Ibid.*

⁵⁴⁵ S.N. SAW et K.H. NG, *op. cit.*, p. 5.

⁵⁴⁶ D. LEHR et P. OHM, « Playing with the Data : What Legal Scholars Should Learn About Machine Learning », *Georgetown University Law Center*, 2017, p. 676.

⁵⁴⁷ *Ibid.*, p. 672.

⁵⁴⁸ DATATILSYNET, « Artificial intelligence and privacy », janvier 2018, p. 4.

⁵⁴⁹ COMMISSION NATIONALE DE L'INFORMATIQUE ET DES LIBERTÉS, *IA : comment être en conformité avec le RGPD ?*, 5 avril 2022, p. 5.

⁵⁵⁰ *Ibid.*

d'un traitement reposant sur des finalités différentes : (i) le traitement ultérieur en vue de développer, de former, de tester et d'évaluer des algorithmes d'intelligence artificielle (finalité de recherche scientifique) de données à caractère personnel récoltées initialement dans le cadre d'une prestation de soins et (ii) le traitement à des fins primaires par un système d'intelligence artificielle dans un parcours de soins (finalité de fourniture de soins de santé) de données à caractère personnel. Le traitement à des fins primaires par un système d'IA médicale dans un parcours de soins de données à caractère personnel doit non seulement répondre aux exigences précédemment identifiées⁵⁵¹ mais également à des exigences supplémentaires en raison de l'existence d'un profilage ou d'une prise de décision automatisée⁵⁵². De même, le traitement ultérieur des données à caractère personnel dans la phase d'apprentissage du système d'intelligence artificielle doit répondre aux exigences précédemment identifiées⁵⁵³ ainsi qu'à certaines exigences supplémentaires particulières au développement d'un système d'IA médicale que nous allons examiner au sein de cette section.

Il ne sera pas possible, dans le cadre limité de ce mémoire, de nous livrer à une analyse exhaustive des obligations incombant au concepteur ou fabricant d'algorithmes d'intelligence artificielle en application du Règlement 2017/745 sur les dispositifs médicaux⁵⁵⁴, de la Proposition de règlement européen sur l'intelligence artificielle⁵⁵⁵ et de lois particulières. Nous n'aborderons pas les obligations des concepteurs d'algorithmes d'intelligence artificielle en matière de sécurité des données, de certification, concernant leur responsabilité pénale et civile, etc. Nous nous contenterons, dans le cadre de notre analyse de l'autonomie du patient, de son autodétermination informationnelle, de sa maîtrise sur ses données génétiques, d'analyser les systèmes d'intelligence artificielle en tant qu'ils traitent de données génétiques à caractère personnel.

Comme exposé précédemment⁵⁵⁶, le R.G.P.D. prévoit de nombreuses dérogations et régimes particuliers au traitement ultérieur des données à caractère personnel à des fins de recherche

⁵⁵¹ Voy. *supra*, Chapitre II, Section II, § 1. Le partage des données génétiques utilisées à des fins primaires.

⁵⁵² Voy. *infra*, Chapitre III, Section II, § 1. La controverse et les obstacles entourant le droit à une explication.

⁵⁵³ Voy. *supra*, Chapitre II, Section II, § 2. Le partage des données génétiques utilisées à des fins secondaires.

⁵⁵⁴ Règlement 2017/745 précité.

⁵⁵⁵ Proposition de règlement 2021/0106(COD) précitée, exposé des motifs.

⁵⁵⁶ Voy. *supra*, Chapitre II, Section II, § 2. Le partage des données génétiques utilisées à des fins secondaires.

scientifique afin de favoriser la recherche, voie dans laquelle la Proposition de règlement relatif à l'espace européen des données de santé du 3 mars 2022 s'inscrit. La recherche scientifique comprend le traitement ultérieur de données à caractère personnel en vue de développer un algorithme d'intelligence artificielle.

Pourtant, sur le plan des principes, la protection des données du R.G.P.D. apparaît être en opposition directe avec le traitement massif des données à caractère personnel au cours de la phase d'apprentissage⁵⁵⁷. Le principe de minimisation des données⁵⁵⁸, de proportionnalité⁵⁵⁹ ainsi que le principe de limitation des finalités⁵⁶⁰ qui conditionne la durée de conservation des données, participent d'une logique radicalement différente de celle du *Big Data*⁵⁶¹ au cœur du développement des algorithmes. Au niveau des dispositions particulières, certaines dispositions apportent des garanties au traitement à grande échelle de données sensibles visées à l'article 9, § 1, du R.G.P.D. L'article 37, § 1 prévoit ainsi la désignation d'office du délégué à la protection de données, normalement réservé aux seuls traitements à risque élevé⁵⁶². L'article 27, § 2 dispose que les traitements occasionnels mais qui impliquent un traitement à grande échelle de données sensibles, nécessitent de désigner un représentant pour les responsables du traitement qui ne sont pas établis dans l'Union européenne⁵⁶³.

Les systèmes d'intelligence artificielle s'entraînent sur base de données publiques - les connaissances scientifiques médicales - ainsi que sur base de données sensibles telles que les dossiers médicaux, les données de santé, les données génétiques, etc.⁵⁶⁴. Le traitement massif et combiné de ces données dans la phase d'apprentissage rend leur distinction à priori impossible et oblige à accorder la même protection aux données sensibles qu'aux données à caractère personnel ordinaires et aux données publiques⁵⁶⁵. Aucune distinction ne sera faite

⁵⁵⁷ Y. POULLET, *La vie privée à l'heure de la société du numérique*, Bruxelles, Larcier, 2019, p. 166.

⁵⁵⁸ R.G.P.D., art. 5, § 1, c).

⁵⁵⁹ R.G.P.D., art. 6, § 3.

⁵⁶⁰ R.G.P.D., art. 5, § 1, b).

⁵⁶¹ Le terme *Big Data* fait référence à la notion de mégadonnées en français, des données d'entraînement de taille ou de quantité importante. A. BOHR et K. MEMARZADEH, « Current Healthcare, Big Data, and Machine Learning », *Artificial Intelligence in Healthcare*, Elsevier, 2020, p. 11.

⁵⁶² R.G.P.D., art. 37, § 1.

⁵⁶³ R.G.P.D., art. 27, § 2.

⁵⁶⁴ A. VIAL, *op. cit.*, p. 133.

⁵⁶⁵ Y. POULLET, *La vie privée à l'heure de la société du numérique*, *op. cit.*, p. 111.

entre les données omiques, les données génétiques et les autres données à caractère personnel. Une fois entraîné et fondé sur une exploitation licite des données au sens du R.G.P.D., un modèle d'intelligence artificielle ne constitue plus un ensemble de données à caractère personnel⁵⁶⁶. L'application du R.G.P.D. en phase de production du système d'intelligence artificielle concerne le traitement de données à caractère personnel nouvelles à des fins primaires.

SECTION II. LE DÉPLOIEMENT DES SYSTÈMES D'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE DANS LA PRATIQUE CLINIQUE

Dès leur phase d'apprentissage terminée, les systèmes d'intelligence artificielle sont déployés dans la pratique clinique, au sein même du parcours de soins. Ces systèmes d'IA traitent de données à caractère personnel à des fins primaires, pour fournir un diagnostic, favoriser la prévention ou contribuer à un traitement plus efficace avec des effets secondaires réduits. Ainsi, l'algorithme d'IA Moon⁵⁶⁷ est capable à partir du phénotype de l'individu⁵⁶⁸, de son âge, de son sexe et du fichier renfermant l'identification des variants génétiques (Variant Call File - VCF)⁵⁶⁹ de classer⁵⁷⁰ et d'interpréter⁵⁷¹ les variants génétiques du génome entier. Cet algorithme d'IA automatisé est donc capable de poser un diagnostic de maladie génétique sur base du séquençage du génome entier en cinq minutes avec une précision équivalente ou supérieure à celle d'un bio-informaticien ou d'un généticien de laboratoire clinique. Une deuxième application d'algorithmes d'IA en matière médicale intègre les données multi-

⁵⁶⁶ COMMISSION NATIONALE DE L'INFORMATIQUE ET DES LIBERTÉS, « IA : comment être en conformité avec le RGPD ? », *op. cit.*, p. 5.

⁵⁶⁷ Développé par l'entreprise belge Diploid et racheté par l'entreprise américaine Invitae, cet algorithme est utilisé depuis octobre 2022 dans le cadre du projet pilote de séquençage rapide de patients pédiatriques gravement malades en Belgique. Voy. *supra*, Introduction.

⁵⁶⁸ Le phénotype de l'individu lui est fourni à l'aide de HPO terms (Human Phenotype Ontology terms (HPO)), un vocabulaire standardisé des anomalies phénotypiques rencontrées dans les maladies humaines. Ces termes HPO peuvent soit être dégagés manuellement à partir du dossier médical, soit automatiquement à l'aide d'une fonctionnalité du logiciel Moon qui permet l'extraction automatique des termes HPO à partir du dossier médical. A. LUMAKA *et al.*, *op. cit.*, p. 20.

⁵⁶⁹ M. SHABANI, D.F. VEARS, P. BORRY et I VINCK, *op. cit.*, p. 7.

⁵⁷⁰ Le classement des variants génétiques consiste à déterminer la signification clinique des variants génétiques soit pathogénique, soit potentiellement pathogénique, soit variant de signification incertaine, soit bénin. J.M.L. KUIPER *et al.*, *op. cit.*, p. 1479. Voy. *supra*, Chapitre I, Section I, § 2. Les limites de la génomique au sein de la médecine.

⁵⁷¹ L'interprétation de l'information génétique vise à pouvoir prédire l'influence du variant génétique à partir du phénotype d'un individu. A.C. WOERNER, R.C. GALLAGHER, J. VOCKLEY et A.N. ADHIKARI, *op. cit.*, p. 6.

omiques du patient aux données d'imagerie médicale ainsi qu'aux antécédents médicaux du patient pour adapter le traitement au patient, affiner le diagnostic, etc⁵⁷². Ainsi, l'ancien système d'intelligence artificielle IBM Watson for Oncology avait pour but de faire des recommandations de traitement en oncologie à partir des dossiers médicaux électroniques des patients, de publications scientifiques sur le cancer, etc⁵⁷³.

Il convient de distinguer ces algorithmes d'IA automatisés, des autres outils informatiques utilisés par les centres de génétique humaine, comme la technologie du séquençage nouvelle génération, qui ne reposent pas sur du *machine learning*⁵⁷⁴ ou les pipelines bio-informatiques, comme la pipeline Dragen utilisée majoritairement en Belgique, qui intègrent des outils de *machine learning*⁵⁷⁵ mais qui sont soumis à un traitement différent en vertu du R.G.P.D.

§ 1. La controverse et les obstacles entourant le droit à une explication

Le R.G.P.D. prévoit des exigences supplémentaires au traitement à des fins primaires par un système d'IA médicale de données à caractère personnel que celles que nous avons précédemment identifiées⁵⁷⁶, en raison de l'existence d'un profilage ou d'une prise de décision automatisée.

Les articles 13, § 2, f), 14, § 2, g), 15, § 1, h), du R.G.P.D. prévoient que la personne concernée a droit (i) à être informée préalablement de l'existence d'une prise de décision automatisée ou d'un profilage, et (ii) à obtenir des informations utiles concernant leur logique sous-jacente, l'importance et les conséquences prévues de ce traitement pour la personne concernée⁵⁷⁷. L'article 15, § 1, du R.G.P.D. consacre également le droit d'accès de la personne concernée à ses données personnelles préalablement au traitement ainsi qu'après le traitement. L'article 22 du R.G.P.D. consacre le droit de la personne concernée de ne pas faire l'objet d'une décision fondée exclusivement sur un traitement automatisé ou un profilage produisant des effets

⁵⁷² CONSEIL SUPERIEUR DE LA SANTE, *op. cit.*, p. 42.

⁵⁷³ Z. JIE, Z. ZHIYING et L. LI, « A Meta-Analysis of Watson for Oncology in Clinical Application », *Scientific Reports*, vol. 11, n°1, 11 mars 2021, p. 5803.

⁵⁷⁴ L.K. VESTERGAARD, D.N.P. OLIVEIRA, C.K. HØGDALL et E.V. HØGDALL, *op. cit.*, p. 1765.

⁵⁷⁵ A. PROFFITT, « Illumina Launches DRAGEN V3.7, Talks ML, Truth Challenges, All Of Us », *Bio IT Word*, 27 octobre 2020, p. 1.

⁵⁷⁶ Voy. *supra*, Chapitre II, Section II, § 1. Le partage des données génétiques utilisées à des fins primaires.

⁵⁷⁷ R.G.P.D., art. 13, § 2, f), 14, § 2, g) et 15, § 1, h).

juridiques la concernant ou l'affectant de manière significative⁵⁷⁸. Ce droit fait l'objet de certaines restrictions, limitées lorsque le traitement concerne des données sensibles⁵⁷⁹, et qui nécessitent de mettre en place certaines garanties comme (i) le droit d'obtenir une intervention humaine du responsable du traitement, (ii) le droit d'exprimer son point de vue et (iii) le droit de contester la décision. Le droit de la personne concernée de ne pas faire l'objet d'une décision fondée sur un traitement automatisé ou un profilage ne s'applique pas lorsque le patient a donné son consentement explicite à faire l'objet d'une telle décision par une IA médicale. Le considérant 71 du R.G.P.D. ajoute à ces trois garanties (iv) le droit à une information spécifique de la personne concernée, et (v) le droit d'obtenir une explication quant à la décision prise à l'issue de l'évaluation de certains aspects personnels la concernant⁵⁸⁰. La lecture combinée de ces différentes dispositions du R.G.P.D. consacre, pour la majorité de la doctrine, un droit de la personne concernée à une explication. Une partie minoritaire de la doctrine⁵⁸¹ s'appuie sur l'absence de valeur juridique contraignante des considérants du R.G.P.D.⁵⁸² pour conclure qu'un droit à une explication n'existe pas et que les personnes concernées n'ont qu'un simple droit d'être informées⁵⁸³. Une autre partie minoritaire de la doctrine considère que les dispositions sont trop vagues et imprécises pour que le responsable du traitement puisse prévoir qu'un tel traitement est contraire au R.G.P.D.⁵⁸⁴. La Proposition de règlement européen sur l'intelligence artificielle⁵⁸⁵ ne fait que renvoyer au prescrit du R.G.P.D., laissant le débat ouvert.

La Cour de Justice de l'Union européenne n'a pas encore pris position sur cette controverse. Sous la précédente Directive 95/46 sur la protection des données⁵⁸⁶, la Cour de justice de l'Union européenne avait apporté un éclaircissement en statuant que l'objectif de la Directive était de protéger le droit à la vie privée, et non de garantir l'exactitude de la décision et du processus de prise de décision⁵⁸⁷. Par ailleurs, les travaux préparatoires du R.G.P.D. ne vont

⁵⁷⁸ R.G.P.D., art. 22.

⁵⁷⁹ R.G.P.D., art. 9, § 1.

⁵⁸⁰ R.G.P.D., considérant 71.

⁵⁸¹ M. EBERS, *op. cit.*, p. 6 ; S. WACHTER, B. MITTELSTADT et L. FLORIDI, « Why a Right to Explanation of Automated Decision Making Does Not Exist in the General Data Protection Regulation », *International data privacy law*, vol. 7, 2017, p. 81.

⁵⁸² C.J., arrêt *Giuseppe Manfredi c. Regione Puglia*, 25 novembre 1998, C-308/97, EU:C:1998:947, § 29.

⁵⁸³ M. EBERS, *op. cit.*, p. 6.

⁵⁸⁴ G. MALGIERI et G. COMANDÉ, « Why a Right to Legibility of Automated Decision-Making Exists in the General Data Protection Regulation », *International Data Privacy Law*, vol. 7, 2017, p. 250.

⁵⁸⁵ Proposition de règlement 2021/0106(COD) précitée, exposé des motifs.

⁵⁸⁶ Directive 95/46/CE relative à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données, 24 octobre 1995, *J.O.C.E.*, L 281, 23 novembre 1995.

⁵⁸⁷ C.J., arrêt *Peter Nowak c. Data Protection Commissioner*, 20 décembre 2017, C-434/16, EU:C:2017:994.

pas dans le sens d'un droit à une explication pour les personnes concernées. Au contraire, ils mentionnent l'évocation au cours des débats d'un droit plus ambitieux qui n'a pas été retenu au sein du texte final⁵⁸⁸.

Le droit à une explication entre en conflit avec des obstacles techniques et légaux propres aux systèmes d'IA. Contrairement aux systèmes d'intelligence artificielle basés sur un simple arbre de décision de quelques paramètres, la compréhension des systèmes d'IA opaques (*black-box model*), basés notamment sur de l'apprentissage profond, échappent parfois même aux experts⁵⁸⁹.

En outre, le droit à une explication entre en conflit avec le droit de la préservation des secrets d'affaires⁵⁹⁰. Les algorithmes d'IA relèvent de la définition du secret d'affaires selon l'article 2 de la Directive 2016/943 sur le secret d'affaires, dans la mesure où cette information est secrète, dotée d'une valeur commerciale parce qu'elle est secrète et fait l'objet de dispositions raisonnables compte tenu des circonstances, pour la garder secrète de la part de la personne qui en a le contrôle de façon licite⁵⁹¹. Le considérant 63 du R.G.P.D. aborde cette problématique en énonçant que le droit d'accès de la personne concernée ne devrait pas porter atteinte aux droits ou libertés d'autrui, en ce compris au secret des affaires ou à la propriété intellectuelle, notamment au droit d'auteur protégeant l'algorithme d'IA. Le Groupe de travail « Article 29 » précise que les responsables du traitement ne peuvent cependant pas invoquer la protection du secret d'affaires comme excuse pour refuser d'accorder l'accès à la personne concernée ou de lui donner des informations. Les secrets d'affaires sont en effet parfois invoqués sans justifier la manière dont les informations demandées porteraient atteinte à la préservation du secret d'affaires, alors que seule la divulgation de l'ensemble de la logique sous-jacente de l'algorithme constituerait une violation. Le droit à une explication doit alors être mis en balance avec le droit à la protection du secret d'affaires si le premier exige la divulgation de l'ensemble de la logique sous-jacente de l'algorithme.

⁵⁸⁸ S. WACHTER, B. MITTELSTADT et L. FLORIDI, *op. cit.*, p. 81.

⁵⁸⁹ Voy. *supra*, Chapitre III, Section I. Traitement des données génétiques en vue de développer un algorithme d'intelligence artificielle.

⁵⁹⁰ Directive 2016/943 précitée.

⁵⁹¹ Directive 2016/943 précitée, art. 2.

§ 2. Les systèmes d'intelligence artificielle concernés

Les systèmes d'intelligence artificielle tombent sous le champ d'application de l'article 22 et des articles 13, § 2, f), 14, § 2, g), 15, § 1, h), du R.G.P.D.⁵⁹² consacrant le droit à une explication (i) en cas de prise de décision exclusivement automatisée ou d'un profilage et (ii) qui produit des effets juridiques à l'égard de la personne concernée ou l'affecte de manière significative⁵⁹³.

La notion de profilage fait l'objet d'une définition à l'article 4, § 4, du R.G.P.D. comme « toute forme de traitement automatisé de données à caractère personnel consistant à utiliser ces données à caractère personnel pour évaluer certains aspects personnels relatifs à une personne physique, notamment pour *analyser* ou *prédire* des éléments concernant le rendement au travail, la situation économique, *la santé*, les préférences personnelles, les intérêts, la fiabilité, le comportement, la localisation ou les déplacements de cette personne physique »⁵⁹⁴ (nous soulignons). La notion de décision individuelle fondée exclusivement sur un traitement automatisé fait souvent l'objet de recoupement avec la notion de profilage et vise toute décision prise par des moyens uniquement technologiques sans implication humaine significative⁵⁹⁵. Le Groupe de travail « Article 29 » estime que la notion de décision individuelle automatisée au sens de l'article 22 du R.G.P.D. ne s'applique pas en cas d'intervention humaine dans le processus de décision⁵⁹⁶. L'intervention humaine doit être significative et non symbolique, effectuée par une personne ayant l'autorité et la compétence pour modifier la décision⁵⁹⁷.

⁵⁹² R.G.P.D., art. 13, § 2, f), 14, § 2, g), 15, § 1, h) et 22.

⁵⁹³ A. BIBAL, M. LOGNOUL, A. DE STREEL et B. FRÉNEY, « Legal Requirements on Explainability in Machine Learning », *Artificial Intelligence and Law*, vol. 29, n°2, juin 2021, p. 151.

⁵⁹⁴ R.G.P.D., art. 4, (4).

⁵⁹⁵ A. D. SELBST et J. POWLES, « Meaningful information and the right to explanation », *International Data Privacy Law*, vol. 7, 2017, p. 234.

⁵⁹⁶ GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, Lignes directrices relatives à la prise de décision individuelle automatisée et au profilage aux fins du règlement (UE) 2016/679, 6 février 2018, p. 8.

⁵⁹⁷ Cette exigence d'autorité et de compétence de l'intervention humaine est mise en avant par la majorité de la doctrine pour justifier de l'existence d'un droit à une explication au sein du R.G.P.D. L'intervenant doit être capable d'une compréhension suffisante du système d'IA que pour pouvoir modifier la décision. GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, Lignes directrices relatives à la prise de décision individuelle automatisée et au profilage aux fins du règlement (UE) 2016/679, *op. cit.*, p. 23 ; R. HAMON et al., « Bridging the Gap Between AI and Explainability in the GDPR: Towards Trustworthiness-by-Design in Automated Decision-Making », *IEEE Computational Intelligence Magazine*, vol. 17, n°1, février 2022, p. 74.

Dans le cas de l'algorithme d'IA Moon, le fait d'associer les informations relatives au phénotype d'un individu, aux variants identifiés au sein du fichier renfermant l'identification des variants génétiques (VCF) afin prédire l'influence d'un variant sur la santé de la personne concernée, s'apparente à un profilage. Dans la mesure où le classement et l'interprétation des variants par le biais de l'algorithme Moon s'accompagnent d'une intervention humaine significative de la part du médecin spécialiste en génétique clinique ou d'un généticien de laboratoire clinique, la décision prise par l'algorithme Moon n'est pas exclusivement fondée sur un traitement automatisé. Les décisions prises à l'aide de l'algorithme Moon relèvent du champ d'application de l'article 22 du R.G.P.D. en tant qu'il effectue un profilage et non une décision fondée exclusivement sur un traitement automatisé. Les systèmes d'IA qui associent les données multi-omiques du patient aux données d'imagerie médicale ainsi qu'aux antécédents médicaux du patient pour fournir des prédictions sur le traitement adapté à l'état de santé du patient ou pour analyser l'état de santé du patient en fournissant un diagnostic, constituent un profilage. Les décisions fondées sur ce profilage relèvent également du champ d'application de l'article 22 du R.G.P.D.

Les décisions prises au moyen de pipelines bio-informatiques, comme la pipeline Dragen, qui intègrent des outils de *machine learning*⁵⁹⁸ ne relèvent pas du champ d'application de l'article 22 du R.G.P.D. Ces pipelines ne procèdent pas à un profilage dès lors qu'elles ne font qu'aligner et associer les données génétiques brutes au variant génétique correspondant à l'identification des variants génétiques, accompagnée d'annotations sur le type de variant, sa fonction et le pourcentage de la population affectée⁵⁹⁹. Les décisions prises au moyen de pipelines bio-informatiques ne sont pas non plus des décisions exclusivement fondées sur un traitement automatisé dès lors qu'elles sont accompagnées, comme les décisions fondées sur le système d'IA Moon, d'une intervention humaine significative de la part du médecin spécialiste en génétique clinique ou d'un généticien de laboratoire clinique.

L'article 22 et le considérant 71 du R.G.P.D. conditionnent le droit à une explication non seulement à l'existence d'une prise de décision exclusivement automatisée ou d'un profilage

⁵⁹⁸A. PROFFITT, *op. cit.*, p. 1.

⁵⁹⁹ GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, Lignes directrices relatives à la prise de décision individuelle automatisée et au profilage aux fins du règlement (UE) 2016/679, *op. cit.*, p. 9.

mais aussi à la condition que cette décision produise des effets juridiques à l'égard de la personne concernée ou l'affecte de manière significative. Dans le cadre des systèmes d'IA en matière médicale, deux effets sur la santé peuvent être identifiés affectant la personne concernée de manière significative, à savoir les effets psychologiques d'un diagnostic et les effets médicaux d'un tel diagnostic, tels que l'accès à d'autres soins de santé⁶⁰⁰.

§ 3. Vers la reconnaissance du droit à une explication

La controverse entourant le droit à une explication porte non seulement sur l'existence même du droit à une explication mais également sur la portée de l'explication, le contenu du droit à une explication. Une explication, selon plusieurs auteurs⁶⁰¹, doit combiner l'intelligibilité, la capacité à être compris par un humain, la fidélité et l'exactitude de la description du système. L'intelligibilité de l'explication est atteinte lorsque les informations sont présentées de manière simples, sous une forme concise (avec parcimonie) ainsi que sans ambiguïté (avec clarté)⁶⁰². La fidélité de l'explication exige que les informations soient correctes (vérité) et qu'elles décrivent l'ensemble de la dynamique du modèle d'IA, ce qui peut entrer en conflit avec la condition d'interprétabilité⁶⁰³.

Le droit à une explication inscrit au sein du R.G.P.D. est non seulement *ex ante*, préalablement au traitement, et concerne la logique sous-jacente à la prise de décision automatisée ou profilage, l'importance et les conséquences de ce traitement, mais également *ex post*, concernant des informations sur le traitement effectif des données et sur la décision prise à l'issue du traitement automatisé ou profilage⁶⁰⁴. La nature et le niveau d'explication requis n'est pas précisé par le R.G.P.D. L'explication peut prendre la forme d'une explication du système

⁶⁰⁰ R. HAMON et al., *op. cit.*, p. 77.

⁶⁰¹ A.F. MARKUS, J.A. KORS et P.R. RIJNBEEK, *op. cit.*, p. 103660 ; J. ZHOU et al., « Evaluating the quality of machine learning explanations: A survey on methods and metrics », *Electronics*, vol. 10, n°5, 2021, p. 594. ; L.H. GILPIN et al., « Explaining Explanations: An Overview of Interpretability of Machine Learning », *IEEE Computational Intelligence Magazine*, vol. 5, 3 février 2019, p. 81.

⁶⁰² L.H. GILPIN et al., *op. cit.*, p. 81.

⁶⁰³ *Ibid.*

⁶⁰⁴ G. MALGIERI, « Automated Decision-Making in the EU Member States: The Right to Explanation and Other "Suitable Safeguards" in the National Legislations », *Computer Law & Security Review*, vol. 35, n°5, octobre 2019, p. 246; G. MALGIERI et G. COMANDE, *op. cit.*, p. 255.

d'IA (*model-based explanation*)⁶⁰⁵ qui présente une fidélité importante avec l'algorithme, une explication de la répartition des critères et de leur importance (*attribution-based explanation*)⁶⁰⁶ ou encore une explication basée sur l'exemple (*example based explanation*)⁶⁰⁷. Le R.G.P.D. précise seulement que le droit à une explication ne nécessite pas, sous peine de porter atteinte au droit des secrets d'affaires, de divulguer l'ensemble de la logique sous-jacente de l'algorithme d'IA.

La nature et le niveau d'explication requis doivent cependant à tout le moins permettre l'exercice des droits connexes au droit à une explication, à savoir le droit d'obtenir une intervention humaine de la part du responsable du traitement et le droit de contester la décision⁶⁰⁸. Selon les exigences du Groupe de travail « Article 29 », l'intervention humaine doit être significative et effectuée par une personne ayant l'autorité et la compétence pour modifier la décision⁶⁰⁹. Cet intervenant doit donc avoir une compréhension suffisante du fonctionnement de l'algorithme d'intelligence artificielle que pour pouvoir modifier sa décision⁶¹⁰. En outre, l'exercice du droit de contester la décision nécessite que la personne concernée soit suffisamment informée des raisons sous-tendant la décision⁶¹¹. En matière de système d'IA médicale, le droit à l'information et l'exigence de consentement libre et éclairé⁶¹² nécessite que le patient, et donc à fortiori le médecin, soit informé des risques et des biais inhérents au système d'IA ainsi que de toute information lui permettant d'arriver à une compréhension substantielle

⁶⁰⁵ L'explication basée sur le système d'IA, rassemble les initiatives d'explicabilité par conception (*explainability-by-design*) qui rendent le système d'IA en lui-même transparent ainsi que les initiatives d'*Explainable Artificial intelligence* (XAI) où un second système d'IA est utilisé pour expliquer le fonctionnement du premier. F. SOVRANO, S. SAPIENZA, M. PALMIRANI et F. VITALI, « Metrics, Explainability and the European AI Act Proposal », *J. Multidisciplinary scientific journal*, vol. 5, n°1, 18 février 2022, p. 128 ; A.F. MARKUS, J.A. KORS et P.R. RIJNBEEK, *op. cit.*, p. 103663.

⁶⁰⁶ L'explication basée sur la répartition des critères et leur importance, classe ou mesure le potentiel explicatif des données présentées à l'algorithme d'IA. A.F. MARKUS, J.A. KORS et P.R. RIJNBEEK, *op. cit.*, p. 103664.

⁶⁰⁷ L'explication basée sur l'exemple identifie les points forts et les critiques que l'on peut adresser à l'algorithme d'IA en identifiant les exemples influant sur les paramètres *Ibid.*, p. 103665.

⁶⁰⁸ R.G.P.D., art. 22, (3).

⁶⁰⁹ Cette exigence d'autorité et de compétence de l'intervention humaine est mise en avant par la majorité de la doctrine pour justifier de l'existence d'un droit à une explication au sein du R.G.P.D. *Ibid.*, p. 23 ; R. HAMON *et al.*, *op. cit.*, p. 73.

⁶¹⁰ R. HAMON *et al.*, *op. cit.*, p. 74.

⁶¹¹ M. EBERS, *op. cit.*, p. 11.

⁶¹² Loi du 22 août 2002 précitée, art. 7 et 8.

du système d'IA⁶¹³. Le droit à l'autonomie du patient nécessite que le patient participe réellement aux décisions concernant sa santé⁶¹⁴. À cet effet, en France, un nouvel article L4001-3 au sein du Code de la santé publique, entré en vigueur le 4 août 2021, précise que les concepteurs d'un traitement algorithmique s'assurent de l'explicabilité de son fonctionnement pour les utilisateurs⁶¹⁵.

Les personnes concernées ont droit à une explication dont le niveau et la nature sont à même de répondre aux exigences précitées : (i) satisfaire à l'exercice des droits connexes au droit à une explication et (ii) indépendamment des droits connexes, répondre aux exigences du droit à une explication consacré au sein du R.G.P.D. Les obstacles techniques tels que l'opacité des algorithmes d'IA, ne devraient pas affaiblir la protection juridique des personnes concernées garantie par le R.G.P.D. dans la mesure où des solutions techniques sont développées afin de réduire cette opacité et permettre une meilleure compréhension du fonctionnement de l'algorithme d'IA. Ainsi, a été développée une solution inhérente à l'algorithme d'IA, l'explicabilité par conception (*explainability-by-design*) également appelée « développement de modèles intrinsèquement interprétables » (*inherently interpretable models*) par lesquels des agents artificiels génèrent des explications sur les mécanismes internes du traitement des données. L'explicabilité par conception limite et rend intelligibles les paramètres sur lesquels le système d'IA s'appuie. Une deuxième solution, issue du secteur de l'*explainable artificial intelligence* (XAI) consiste à développer un second système d'IA pour expliquer le fonctionnement interne du premier système d'IA.

La jurisprudence va dans le sens d'une reconnaissance du droit des personnes concernées à une explication nécessaire à l'exercice des droits connexes tels que le droit d'obtenir une intervention humaine de la part du responsable du traitement et le droit de contester la décision, et indépendamment de l'exercice des droits connexes.

⁶¹³ Y. POULLET, « IA et santé: à la lumière de quelques textes réglementaires : l'intelligence artificielle dans le secteur médical : les défis du droit face à la santé « intelligente » ? », *Pour des Intelligences artificielles au service du corps vulnérable*, Paris, Éditions des archives contemporaines, 2023, p. 86.

⁶¹⁴ A. DUBUIS, *op. cit.*, p. 323.

⁶¹⁵ Code de la santé publique précité, art. L 4001-3.

Une étape importante vers la reconnaissance d'un droit à une explication a ainsi été franchie dans le cadre d'un autre texte juridique, la Convention européenne des droits de l'homme⁶¹⁶. Le 5 février 2020, le Tribunal de District de La Haye⁶¹⁷ a jugé que l'utilisation par le gouvernement du SyRI (System Riscico Indicatie) violait le droit au respect de la vie privée et familiale, du domicile et de la correspondance de l'article 8 de la C.E.D.H. SyRI est un système d'IA conçu par le gouvernement néerlandais pour traiter les données collectées par diverses autorités publiques néerlandaises, afin d'établir un profil de risque mesurant les personnes les plus susceptibles de commettre des fraudes aux prestations sociales. Après avoir évalué la proportionnalité de l'atteinte au droit à la vie privée et à la sécurité sociale, le Tribunal a conclu que le manque de transparence du système et le fait de ne pas pouvoir interroger le système pour s'assurer qu'il n'y avait pas de discrimination, étaient disproportionnés⁶¹⁸. Le Tribunal a cependant fondé son analyse sur la violation de l'article 8 de la C.E.D.H. et n'a pas adressé la question de la violation de l'article 22 du R.G.P.D.⁶¹⁹.

En mars 2021, le Tribunal d'Amsterdam a statué pour la première fois⁶²⁰ en faveur de l'existence d'un droit à une explication pour les personnes concernées au sein du R.G.P.D.⁶²¹. Trois chauffeurs de taxi privés avaient intenté une action en justice contre Ola, une plateforme de covoiturage mettant en relation des passagers et des chauffeurs de taxi par l'intermédiaire d'une application⁶²². Le Tribunal a estimé que le système automatisé de pénalités et de déductions d'Ola relevait du champ d'application de l'article 22 du R.G.P.D., de sorte qu'Ola devait, en vertu de l'article 15, point h) du R.G.P.D., communiquer aux chauffeurs les informations qui

⁶¹⁶ C.E.D.H., art. 8, 1.

⁶¹⁷ Rechtbank Den Haag, 5 février 2020, *RvdW*, 2020, § 6.111, disponible sur https://www.escri-net.org/sites/default/files/caselaw/ecli_nl_rbdha_2020_1878.pdf.

⁶¹⁸ *Ibid.*, § 6.91.

⁶¹⁹ *Ibid.*, § 6.107.

⁶²⁰ D'autres décisions reconnaissant un droit à une explication avaient déjà été rendues par des Autorités administratives de protection des données. Le 10 juin 2021, l'Autorité italienne de la protection des données (Garante per la protezione dei dati personali) a considéré une violation de l'article 22 du R.G.P.D. dès lors que ce traitement automatisé ne présentait pas les mesures appropriées pour la sauvegarde des droits et libertés et des intérêts légitimes de la personne concernée. En l'espèce, les personnes concernées n'étaient pas conscientes de la possibilité d'exercer leur droit de contestation. Garante per la protezione dati personali, *Ordinanza ingiunzione nei confronti di Foodinho s.r.l.*, n°234, 10 juin 2021, disponible sur <https://www.garanteprivacy.it/home/docweb/-/docweb-display/docweb/9675440>.

⁶²¹ Rechtbank Amsterdam, 11 maart 2021, *RvdW*, 2021. (Ce jugement est connu sous le nom de *X v. Ola Netherlands B.V.*)

⁶²² *Ibid.*, § 2.1.

rendent transparents et vérifiables les choix effectués, les données utilisées et les hypothèses sur la base desquelles la décision automatisée est prise⁶²³. Ola est tenue de communiquer les principaux critères d'évaluation et leur fonction dans la décision automatisée afin que les conducteurs puissent comprendre les critères utilisés pour prendre des décisions et puissent évaluer l'exactitude et la légalité du traitement des données⁶²⁴. Si la nécessité d'une explication est exprimée en relation avec l'exercice des droits connexes à une explication, le Tribunal va dans le sens d'une reconnaissance du droit à une explication aux seules fins de compréhension de la part des personnes concernées. Le Tribunal reconnaît que l'objectif poursuivi par le R.G.P.D. est plus large que la protection du droit à la vie privée et vise à assurer l'équité en général dans le traitement des données à caractère personnel⁶²⁵.

⁶²³ *Ibid.*, § 4.52.

⁶²⁴ *Ibid.*

⁶²⁵ Cette perspective tranche avec celle qu'avait défendue la Cour de justice de l'Union européenne dans son arrêt *Peter Nowak c. Data Protection Commissioner* portant sur l'ancienne Directive 95/46/CE relative à la protection des données. La Cour avait considéré que l'objectif de la Directive était de protéger le droit à la vie privée, et non de garantir l'exactitude de la décision et du processus de prise de décision. R. GELLERT *et al.*, « The Ola & Uber judgments: for the first time a court recognises a GDPR right to an explanation for algorithmic decision-making », *European Law analysis*, 2021, p. 6.

CONCLUSION

Les applications cliniques de la génomique dans les systèmes de santé en Belgique connaissent un essor important, du fait de l'introduction progressive du séquençage du génome entier au sein des centres de génétique humaine, de l'extension du partage des données génétiques à des fins de recherche scientifique et du déploiement des systèmes d'intelligence artificielle dans la pratique clinique.

Le développement de la médecine personnalisée, de précision, l'importance grandissante accordée à la médecine de prévention et l'intérêt croissant de la population pour ses données génétiques résultent et contribuent à l'essor de la génomique.

Cet engouement appelle à un état des lieux des enjeux principaux auxquels la génomique fait face, au niveau des test génétiques, des résultats de ces tests génétiques, de la protection des données génétiques et de l'utilisation de ces données par un système d'intelligence artificielle, auquel notre mémoire s'est attaché à répondre.

Dans la première partie de ce mémoire, nous nous sommes penchés sur les perspectives et les limites de la génomique. Nous avons analysé le cadre légal des centres de génétique humaine et des tests génétiques, avant de nous tourner vers le droit à l'information, le droit au consentement libre et éclairé et le droit de ne pas savoir du patient. Au terme d'un exposé de l'exercice du droit à l'information et du droit de ne pas savoir au sein des centres de génétiques humaine, nous avons plaidé pour l'adoption au sein de ces centres, de procédures d'opt-in et d'opt-out des résultats secondaires et incidents reportables ou non. L'examen du cadre légal de la communication des résultats du test génétique au patient et à sa famille, nous a permis de suggérer l'adoption de guidelines inspirées de celles des Pays-Bas prévoyant l'inscription des résultats secondaires ou incidents dans le rapport du laboratoire aux cliniciens. Enfin, nous avons abordé la question de la communication des résultats du test génétique aux membres de la famille du patient, qui incombe au patient lui-même et, à défaut, au praticien professionnel, privilégiant l'approche française qui assure une communication des résultats plus effective et respectueuse des droits et obligations en jeu.

La deuxième partie de ce mémoire a été consacrée à la protection des données génétiques, par le droit au respect de la vie privée et le droit à la protection des données personnelles ainsi qu’au sein du R.G.P.D. L’analyse du cadre légal du partage des données génétiques à des fins primaires et secondaires, nous a permis d’examiner la tendance, que la récente Proposition de règlement relative à l’Espace européen des données de santé confirme, à accorder des régimes particuliers et des dérogations au traitement ultérieur des données génétiques à des fins de recherche scientifique. À partir d’une analyse du cadre légal de la protection des données personnelles au États-Unis, nous avons mis en exergue la priorité accordée par les États-Unis aux intérêts du secteur technologique sur la protection de la vie privée et des données personnelles. Nous avons enjoint le législateur européen à ne pas s’aligner sur l’approche américaine et à conserver l’approche nuancée dans laquelle il s’inscrit, en adoptant un mécanisme d’opt-out du partage des données génétiques à des fins de recherche scientifique au sein de la Proposition de règlement. Enfin, un aperçu du droit américain de la conservation des données génétiques nous a permis de plaider pour une harmonisation des protocoles de politique interne de conservation des laboratoires belges, avec des durées de conservation différenciées en fonction du type de données et de sa finalité de traitement.

La troisième partie de ce mémoire s’est concentrée sur le traitement des données génétiques par des systèmes d’IA. Nous nous sommes penchés sur la phase de développement puis sur le déploiement des algorithmes d’intelligence artificielle. Nous avons abordé la controverse et les obstacles entourant le droit à une explication, distingué les systèmes d’intelligence artificielle concernés par le droit à une explication avant d’envisager la portée, la nature et le niveau de l’explication que le droit à une explication doit recouvrir. L’examen des arrêts du Tribunal du District de La Haye et du Tribunal d’Amsterdam, nous ont permis d’aspirer à la reconnaissance du droit à une explication, indépendamment de l’exercice des droits connexes à celui-ci, conformément au droit à l’autonomie du patient.

L’examen de ces questions nouvelles que pose l’application de la génomique dans les soins de santé, nous a conduit tout au long de ce mémoire à dégager une vue d’ensemble de la place accordée à l’autonomie du patient. C’est au nom de l’autonomie du patient que nous plaçons pour l’adoption de procédures d’opt-in et d’opt-out des résultats secondaires et incidents reportables ou non, de guidelines prévoyant l’inscription des résultats secondaires ou incidents

dans le rapport du laboratoire aux cliniciens, d'un mécanisme d'opt-out du partage des données génétiques à des fins de recherche scientifique et la reconnaissance du droit à une explication indépendamment de l'exercice des droits connexes. Une grande vigilance et un encadrement minutieux sont en effet nécessaires afin de garantir le respect de ces droits de la personnalité fondamentaux à notre société démocratique et d'éviter de tomber dans une forme de paternalisme médical moderne.

BIBLIOGRAPHIE

LEGISLATION

Législation internationale et européenne

Convention de sauvegarde des droits de l'homme et des libertés fondamentales, signée à Rome le 4 novembre 1950.

UNESCO, Déclaration internationale sur les données génétiques humaines, 16 octobre 2003, article 2 (i).

Législation de l'Union européenne

Charte des Droits Fondamentaux de l'Union Européenne, adoptée le 7 décembre 2000, *J.O.U.E.*, C 364.

Traité sur le fonctionnement de l'Union européenne, version consolidée au 26 octobre 2012, *J.O.U.E.*, 26 octobre 2012, C 326.

Traité sur l'Union européenne, version consolidée au 26 octobre 2012, *J.O.U.E.*, C 115.

Règlement (UE) 2016/679 du Parlement européen et du Conseil du 27 avril 2016 relatif à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données, abrogeant la directive 95/46/CE, *J.O.U.E.*, L 119, 4 mai 2016.

Règlement (UE) 2017/745 du Parlement européen et du Conseil du 5 avril 2017 relatif aux dispositifs médicaux, modifiant la directive 2001/83/CE, le règlement (CE) n°178/2002 et le règlement (CE) n°1223/2009 et abrogeant les directives du Conseil 90/385/CEE et 93/42/CEE, *J.O.U.E.*, L 117/1, 5 mai 2017.

Règlement (UE) 2022/868 du Parlement européen et du Conseil du 30 mai 2022 portant sur la gouvernance européenne des données et modifiant le règlement (UE) 2018/1724, *J.O.U.E.*, L 152, 3 juin 2022.

Directive 95/46/CE relative à la protection des personnes physiques à l'égard du traitement des données à caractère personnel et à la libre circulation de ces données, 24 octobre 1995, *J.O.C.E.*, L 281, 23 novembre 1995.

Directive (UE) 2016/943 du Parlement européen et du Conseil du 8 juin 2016 sur la protection des savoir-faire et des informations commerciales non divulgués (secrets d'affaires) contre l'obtention, l'utilisation et la divulgation illicites, *J.O.U.E.*, L 157/1, 15 juin 2016.

Proposition de règlement (UE) 2021/0106(COD) du Parlement européen et du Conseil du 21 avril 2021 établissant des règles harmonisées concernant l'intelligence artificielle (législation sur l'intelligence artificielle) et modifiant certains actes législatifs de l'Union, *COM (2021) 206 final*.

Proposition de règlement 2022/0047(COD) du Parlement européen et du Conseil fixant des règles harmonisées pour l'équité de l'accès aux données et de l'utilisation des données, *COM (2022) 68 final*.

Proposition de règlement 2022/0140(COD) du Parlement européen et du Conseil relatif à l'Espace européen des données de santé, *COM (2022) 197 final*.

Proposition de directive (UE) 2022/0303(COD) du Parlement européen et du Conseil du 29 septembre 2022 relative à l'adaptation des règles en matière de responsabilité civile extracontractuelle au domaine de l'intelligence artificielle (Directive sur la responsabilité en matière d'IA), *COM (2022) 496 final*.

Communication de la Commission au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et Social européen et au Comité des régions : L'intelligence artificielle pour l'Europe, *COM (2018) 237 final*.

Communication de la Commission au Parlement européen, au Conseil, au Comité économique et Social européen et au Comité des régions : Une stratégie européenne pour les données, *COM* (2020) 66 final.

Législation nationale

Const., art. 22.

C. civ., art. 1382 et 1383.

C. pén., art. 422*bis* et 458.

Loi du 14 juillet 1994 relative à l'assurance obligatoire soins de santé et indemnités coordonnée le 14 juillet 1994, *M.B.*, 27 septembre 1994, p. 21524.

Loi sur les hôpitaux, coordonnée le 7 août 1987, *M.B.*, 7 octobre 1987, p. 14652.

Loi du 22 août 2002 relative aux droits des patients, *M.B.*, 26 septembre 2002, p. 43719.

Loi du 19 décembre 2008 relative à l'obtention et à l'utilisation de matériel corporel humain destiné à des applications médicales humaines ou à des fins de recherche scientifique, *M.B.*, 30 décembre 2018, p. 68774.

Loi coordonnée du 10 mai 2015 relative à l'exercice des professions des soins de santé, *M.B.*, 18 juin 2015, p. 35172.

Loi du 30 juillet 2018 relative à la protection des personnes physiques à l'égard des traitements de données à caractère personnel, *M.B.*, 5 septembre 2018, p. 68616.

Loi du 22 avril 2019 relative à la qualité de la pratique des soins de santé, *M.B.*, 14 mai 2019, p. 46372.

Arrêté royal du 23 octobre 1964 portant fixation des normes auxquelles les hôpitaux et leurs services doivent répondre, *M.B.*, 7 novembre 1964, p. 11518.

Arrêté royal du 14 décembre 1987 fixant les normes auxquelles les centres de génétique humaine doivent répondre, *M.B.*, 25 décembre 1987, p. 19516.

Arrêté royal du 3 mai 1999 relatif au dossier médical général, *M.B.*, 3 mai 1999, p. 22518.

Besluit van de 12 december 2008 van de Vlaamse Regering betreffende bevolkingsonderzoek in het kader van ziektepreventie, *M.B.*, 19 februari 2009, p. 15371.

Arrêté ministériel du 23 mai 2017 fixant les critères spéciaux d'agrément des médecins spécialistes, des maîtres de stage et des services de stage en génétique clinique, *M.B.*, 31 mai 2017, p. 60386.

Convention entre le Comité de l'Assurance et les Centres de Génétique Humaine pour des prestations concernant des pathologies génétiques : conseil génétique, tests ADN effectués à l'étranger.

Code de déontologie médicale, art. 7, 19, 20 et 25, disponible sur <https://www.ordomedic.be/fr/code-2018/contenu/>.

Législation française

Code de la santé publique, art. L 1111-4, L 1131-1, I., II et L 4001-3, disponible sur : legifrance.gouv.fr/codes/article_lc/LEGIARTI000043896220.

Loi n°2021-1017 du 2 août 2021 relative à la bioéthique, *J.O.*, 3 août 2021.

Législation néerlandaise

Consensus-based leidraad voor het melden van nevenbevindingen in de klinisch genetische diagnostiek, 12 janvier 2023, disponible sur <https://www.vkgn.org/files/8723/Consensus-based%20leidraad%20melden%20nevenbevindingen%20versie%202.pdf>.

Législation américaine

Code of Federal Regulation, title 45, section 160, § 102, (a), § 103, (3), section 164, § 514, (b), (1) et (2), disponible sur <https://www.ecfr.gov/current/title-45>.

California Civil Code, division 3 - Obligations, Part 4 - Obligations arising from particular transactions, title 1.81.5 - California Consumer Privacy Act of 2018, section 1798, § 140, (c). disponible sur <https://law.justia.com/codes/california/2018/code-civ/division-3/part-4/title-1.81.5/>.

104e Congrès, Health Insurance Portability and Accountability Act, 21 août 1996, disponible sur <https://www.congress.gov/104/plaws/publ191/PLAW-104publ191.pdf>.

Executive Office of the President, National Science and Technology Council en Committee on Technology, *Preparing for the Future of Artificial Intelligence*, Washington DC, 12 octobre 2016, disponible sur https://obamawhitehouse.archives.gov/sites/default/files/whitehouse_files/microsites/ostp/NS-TC/preparing_for_the_future_of_ai.pdf.

Documents parlementaires

Proposition de loi visant à réglementer l'usage des analyses génétiques à des fins d'identification en matière de filiation, *Doc. parl.*, Sénat, 2006-2007, n° 3 à 97.

Doc. Parl., Chambre, 2017-2018, n°54-3126/001, 11 juin 2018, p. 214.

JURISPRUDENCE

Jurisprudence internationale et européenne

Cour eur. D.H., arrêt *Z. c. Finlande*, 25 février 1997, 22009/93.

Cour eur. D.H., arrêt *M.S. c. Suède*, 27 août 1997, 20837/92.

Jurisprudence de l'Union européenne

C.J., arrêt *Giuseppe Manfredi c. Regione Puglia*, 25 novembre 1998, C-308/97, EU:C:1998:947.

C.J., arrêt *Patrick Breyer c. Bundesrepublik Deutschland*, 19 octobre 2016, Breyer, C-582/14, EU:C:2016:779.

C.J., arrêt *Snitem et Philips France c. Premier Ministre*, 7 décembre 2017, C.329/16, EU:C:2017:947.

C.J., arrêt *Peter Nowak c. Data Protection Commissioner*, 20 décembre 2017, C-434/16, EU:C:2017:994.

Jurisprudence nationale

Cass., 4 octobre 1973, *J.T.*, 1974, note J. L. Fagnart.

Cass., 14 décembre 2001, *J.L.M.B.*, 2002, note Y.-L. Leleu et G. Genicot.

Cass. (2^e ch.), 1 février 2012, *Pas.*, 2012, II, n°79.

Anvers (1^{er} ch.), 5 octobre 1990, *R. W.*, 1991-1992, n°4.

Liège, 9 septembre 2010, *J.L.M.B.*, 2012.

Corr. Bruxelles, 27 septembre 1969, *J.T.*, 1969.

Corr. Charleroi, 29 mars 1983, *R.R.D.*, 1983.

Corr. Bruxelles, 27 février 2007, *NC. Intersentia*, 2008, n°73, note L. Huybrechts.

Civ. Namur, 25 janvier 2008, *R.G.A.R.*, 2009, n°14.530.

Civ. Hasselt, 15 avril 2010, *R.D.S.*, 2010-2011, note C. Lemmens.

Corr. Limburg (afd. Hasselt), 16 novembre 2018, *Limb. Rechtsl.*, 2019.

Jurisprudence étrangère

Cass. fr. (crim.), 30 mai 1991, *Bull. crim.*, n°232, 1991.

Rechtbank Amsterdam, 11 maart 2021, *RvdW*, 2021.

Rechtbank Den Haag, 5 février 2020, *RvdW*, 2020, disponible sur https://www.escri-net.org/sites/default/files/caselaw/ecli_nl_rbdha_2020_1878.pdf.

Garante per la protezione dati personali, Ordinanza ingiunzione nei confronti di Foodinho s.r.l., n°234, 10 juin 2021, disponible sur <https://www.garanteprivacy.it/home/docweb/-/docweb-display/docweb/9675440>.

DOCTRINE

ABDELHALIM, H. *et al.*, « Artificial Intelligence, Healthcare, Clinical Genomics, and Pharmacogenomics Approaches in Precision Medicine », *Frontiers in Genetics*, vol. 13, 2022, p. 1 à 10.

AMOS, S., « When Training and Test Sets Are Different: Characterizing Learning Transfer », *Dataset Shift in Machine Learning*, J. Quiñonero-Candela, M. Sugiyama, A. Schwaighofer, et N.D. Lawrence (dir.), Cambridge, The MIT Press, 2013, p. 1 à 10.

BALI, C., *Rapport de synthèse. Une mise au point des aspects juridiques et réglementaires de la génétique en France en 2019*, mémoire, Université de Montpellier, 2019, p. 16.

BERGEAT, M. *et al.*, « Comment anonymiser les données : un panorama non exhaustif des méthodes d'anonymisation », *Dossier Solidarité et Santé*, n°64, juillet 2015, p. 43 à 46.

BIBAL, A., LOGNOUL, M., DE STREEL, A. et FRÉNAV, B., « Legal Requirements on Explainability in Machine Learning », *Artificial Intelligence and Law*, vol. 29, n°2, 2021, p. 149 à 169.

BODEIN, A., *Mise en place d'approches bioinformatiques innovantes pour l'intégration de données multi-omiques longitudinales*, thèse de doctorat, Université de Laval, 2021, p. 17.

BOHR, A. et MEMARZADEH, K., « Current Healthcare, Big Data, and Machine Learning », in *Artificial Intelligence in Healthcare*, Elsevier, 2020, p. 1 à 24.

BORRY, P. *et al.*, « The Challenges of the Expanded Availability of Genomic Information: An Agenda-Setting Paper », *Journal of Community Genetics*, vol. 9, n°2, 2018, p. 103 à 116.

BOURGAÏN, C., « De la génétique clinique à la médecine génomique: Enjeux d'une « démocratisation » de l'accès aux technologies génomiques en contexte de soin », *Cahiers Droit, Sciences & Technologies*, n°8, 2019, p. 15 à 29.

BRIARD, M.-L., « Intérêt de la personne : l'objectif du test génétique », disponible sur <https://www.espace-ethique.org/ressources/article/interet-de-la-personne-l'objectif-du-test-genetique>, 13 juin 2003.

BRKAN, M. et BONNET, G., « Legal and Technical Feasibility of the GDPR's Quest for Explanation of Algorithmic Decisions: Of Black Boxes, White Boxes and Fata Morganas », *European Journal of Risk Regulation*, vol. 11, n°1, 2020, p. 18 à 50.

BUNNICK, E. M., JANSSENS, A. C. J. et SCHERMER M. H., « A tiered-layered-staged model for informed consent in personal genome testing. », *European Journal of Human Genetics*, n°21, 2013, p. 597.

CALLEWAERT, V., « L'obligation d'information du médecin et le consentement éclairé du patient. Rapport belge », *L'indemnisation des victimes d'accidents médicaux en Europe*, Bruxelles, Bruylant, 2015, p. 101 à 121.

CORINNE, C. *et al.*, « Artificial Intelligence and the “Good Society”: the US, EU, and UK Approach », *Science and Engineering Ethics*, vol. 24, 2018, p. 512.

CORNELIS, C., « Het belang van genetische gegevens in het Belgische recht », *T. Gez.*, vol. 18, 2017-18, p. 300.

COUSIN, C., « Vers une redéfinition de l'acte médical », thèse de doctorat, Université de Renne, p. 297.

DEJEMEPPE, B., Le secret médical et la justice, Conseil national de l'ordre des médecins, 30 septembre 2013, p. 3.

DELBEQUE, E., « HOOFDSTUK VI Het staken of niet starten van een levensreddende of levens verlengende behandeling: therapiebeperking », *Juridische Aspecten Van Zorgverlening Aan Het Levenseinde*, Antwerpen, Intersentia, 2012, p. 778 à 803.

DELFORGE, C., « La responsabilité civile du médecin au regard de la prescription de médicaments », *R.G.D.C.*, n°7, 2003, p. 370.

DELNORD, M. *et al.*, « Precision Cancer Medicine: What Has Translated into Clinical Use in Belgium? », *Seminars in Cancer Biology*, vol. 84, 2022, p. 255 à 262.

DE NAYER, T., « Test génétique prédictif pour la maladie de Huntington », disponible sur <https://www.saintluc.be/sites/default/files/2020-09/commu-dsq-119-1.0-test-predictif-maladie-huntington.pdf>, août 2018

DENIS, A., MERGAERT, L. et FOSTIER, C., « Organisation and Financing of Genetic Testing in Belgium », 2007, p. 64.

DE PAOR, A., « Comment on Informing Relatives of Their Genetic Risk: An Examination of the Belgian Context », *European Journal of Human Genetics*, vol. 30, n°7, 2022, p. 749 à 751.

DE SMET P. et SHABAN M., Genetic data sharing in the view of the EU general data protection regulation (GDPR), *Genomic Data Sharing: Case Studies, Challenges, and Opportunities for Precision Medicine*, J. B. McCormick et J. Pathak (dir.), Elsevier, Cambridge, 2022, p. 172 à 216.

DE VRIES, M. et BREDENOORD, A., « Next-generation sequencing: heeft de volgende generatie nog recht op een open toekomst ? », *Tijdschrift voor Kindergeneeskunde*, n°82, 2014, p. 46.

DIERICKX, A., « Misdrijven gepleegd ten aanzien van een minderjarig of kwetsbaar persoon. Een commentaar bij de wet van 30 november 2011 », *Nullum Crimen*, n°8, 2013, p. 36.

DOUMEN, J., *De toegankelijkheid van klinische en genomische data*, mémoire, Katholieke Universiteit Leuven, 2014, p. 4.

DUBUIS, A., *Les droits du patient en droit de l'Union européenne*, Paris, Bruylant, 2017, p. 319.

EBERS, M., « Regulating explainable AI in the European Union. An Overview of the Current Legal Framework(s), *Nordic Yearbook Law & Information*, vol. 1, n°3, 2021, p. 3 et 4.

ESPER, C., « Médecine génomique et loi du 2 août 2021 relative à la bioéthique : une circulation renforcée des données génétiques sur la personne », *Journal du Droit de la Santé et de l'Assurance - Maladie (JDSAM)*, vol. 32, n°2, 2022, p. 68 à 75.

EVANS, B.J., DORSCHNER, M.O., BURKE, W. et JARVIK, G.P., « Regulatory Changes Raise Troubling Questions for Genomic Testing », *Genetics in Medicine*, vol. 16, n°11, 2014, p. 799 à 803.

FABRE-LAGNAN, M., « Le domaine de l'autonomie personnelle. Indisponibilité du corps humain et justice sociale », *Recueil Dalloz*, janvier 2008, n°1, p. 31.

FALLON, C., « De l'information (légale) à l'action (illégal): Tests génétiques et technologies de pouvoir », *Rev. dr. ULg*, 2017, p. 43.

GAULD, C. *et al.*, « Médecine du sommeil personnalisée et syndrome d'apnées hypopnées obstructives du sommeil : entre précision et stratification, une proposition de clarification », *Médecine du Sommeil*, vol. 17, n°4, 2020, p. 213 à 230.

GELLERT R. *et al.*, « The Ola & Uber judgments: for the first time a court recognises a GDPR right to an explanation for algorithmic decision-making », *European Law analysis*, 2021, p. 6.

GENICOT, G., « Chapitre 2 Le cadre juridique de la relation médicale: du contrat à la décision », *Droit médical et biomédical*, Bruxelles, Larcier, 2016, p. 112 à 136.

GENICOT, G. et LELEU, Y.-L., « Le statut juridique du corps humain. Rapport belge », *Droit de la santé : aspects nouveaux*, Paris, Bruylant, 2012, p. 26.

GENICOT, G., « La sanction d'une méconnaissance du droit du patient à l'information et au consentement éclairé », *Le Pli juridique*, n°60, juin 2022, p. 3.

GENICOT, G., « Vulnérabilité et intégrité physique en droit belge Entre protection renforcée et autonomie encadrée », *Rev. dr. ULg.*, n°1, 2019, p. 131.

GEORGE, F., « L'obligation d'information du médecin et le consentement éclairé du patient », *Revue belge du dommage corporel et de médecine légale*, n°1, 2021, p. 24.

GERKE, S., MINSEN, T. et COHEN, G., « Ethical and Legal Challenges of Artificial Intelligence-Driven Healthcare », in *Artificial Intelligence in Healthcare*, Elsevier, 2020, p. 295 à 336.

GILPIN, L.H. *et al.*, « Explaining Explanations: An Overview of Interpretability of Machine Learning », *IEEE Computational Intelligence Magazine*, vol. 5, 3 février 2019, p. 81.

GREEN R.C. *et al.*, « ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing », *Genet Med.*, vol. 15, n°7, 2013, p. 568.

HAMON, R. *et al.*, « Bridging the Gap Between AI and Explainability in the GDPR: Towards Trustworthiness-by-Design in Automated Decision-Making », *IEEE Computational Intelligence Magazine*, vol. 17, n°1, 2022, p. 72 à 85.

HANQUET, G., VINCK, I. et THIRY, N., « Séquençage du génome complet : défis et pistes d'organisation pour le système belge », *Centre Fédéral d'Expertise des Soins de Santé (KCE)*, 2018, p. 2.

HANSEN, J. *et al.*, « Assessment of the EU Member States' rules on health data in the light of GDPR », *Publication Office of the European Union*, Bruxelles, 2021, p. 16.

G. HARLEY, « Les scientifiques ont complété le casse-tête du génome humain », disponible sur <https://theconversation.com/les-scientifiques-ont-complete-le-casse-tete-du-genome-humain-180630>, 6 avril 2023.

HENS, K., NYS, H., CASSIMAN, J.-J. et DIERICKX, K., « The Use of Diagnostic Collections of DNA for Research: Interviews at the Eight Belgian Centers for Human Genetics », *European Journal of Medical Genetics*, vol. 53, n°5, 2010, p. 274 à 279.

HERON, D. et GARGIULO, M., « Tests génétiques et médecine prédictive : quels enjeux ? », *Laennec*, vol. 57, n°3, 2009, p. 21.

HERVEG, J. et VAN GYSEGHEM, J.- M., « L'impact du Règlement général sur la protection des données dans le secteur de la santé », *Le règlement général sur la protection des données (RGPD/GDPR)*, C. de Terwangne et K. Rosier (dir.), Bruxelles, Larcier, 2018, p. 703 à 762.

HERVEG, J., « Introduction à la protection des données du patient en milieu hospitalier », *Le Pli juridique*, n°60, juin 2022, p. 78.

JACOBBERGER-FOISSAC, C., *Développement de constructions liposomiques personnalisables pour une thérapie ciblée du cancer : la vaccination antitumorale*, thèse de doctorat, Université de Strasbourg, 2018, p. 7.

JAWSKI, G., « New Report from Corinium and FICO Finds that Lack of Urgency Around Responsible AI Use is Putting Most Companies at Risk », disponible sur <https://fico.gcs-web.com/news-releases/news-release-details/new-report-corinium-and-fico-finds-lack-urgency-around>, 25 mai 2021.

JIE, Z., ZHIYING, Z. et LI, L., « A Meta-Analysis of Watson for Oncology in Clinical Application », *Scientific Reports*, vol. 11, n°1, 2021, p. 5792.

JORDAN, B., « La génomique et la diversité humaine », *Appartenances & Altérités*, n°1, 29 juin 2021, p. 3.

KOPLIN, J.J., GYNGELL, C., SAVULESCU, J. et VEARS, D.F., « Moving from ‘Fully’ to ‘Appropriately’ Informed Consent in Genomics: The PROMICE Framework », *Bioethics*, vol. 36, n°6, 2022, p. 655 à 665.

KUIPER, J.M.L. *et al.*, « Navigating the Uncertainties of Next-generation Sequencing in the Genetics Clinic », *Sociology of Health & Illness*, 2022, p. 1467 à 1479.

LAUREN, A. et COPÉ, J.-F., *L'IA va-t-elle aussi tuer la démocratie?*, Paris, JC Lattès, 2019, p. 12.

LEHR, D. et OHM, P., « Playing with the Data : What Legal Scholars Should Learn About Machine Learning », *Georgetown University Law Center*, 2017, p. 676.

LELEU, Y.-L. et GENICOT, G., « La maîtrise de son corps par la personne », *J.T.*, 1999, p. 589 à 600.

LEONARD, T., SALOVIC, B. et GUERGUINOV, O., « GDPR et essais cliniques sont-ils (in)compatibles ? », *Droit & Technologies*, p. 1, disponible sur <https://www.droit-technologie.org/actualites/gdpr-et-essais-cliniques-sont-ils-incompatibles/>, 29 mars 2019.

LEONARD, T., SALOVIC, B. et GUERGUINOV, O., « RGPD et recherche scientifique : le cadre juridique en Belgique », *Droit & Technologies*, p. 11, disponible sur <https://www.droit-technologie.org/dossiers/rgpdet-recherche-scientifique-le-cadre-juridique-en-belgique/>, 1^{er} avril 2019.

LUMAKA, A. *et al.*, « Rapid Whole Genome Sequencing Diagnoses and Guides Treatment in Critically Ill Children in Belgium in Less than 40 Hours », *International Journal of Molecular Sciences*, vol. 24, n°4, 2023, p. 4003.

LYNCH, F. *et al.*, « Australian Public Perspectives on Genomic Data Storage and Sharing: Benefits, Concerns and Access Preferences », *European Journal of Medical Genetics*, vol. 66, n°1, 2023, p. 104676.

MALGIERI, G., « Automated Decision-Making in the EU Member States: The Right to Explanation and Other “Suitable Safeguards” in the National Legislations », *Computer Law & Security Review*, vol. 35, n°5, 2019, p. 105327.

MALGIERI, G. et COMANDÉ, G., « Why a Right to Legibility of Automated Decision-Making Exists in the General Data Protection Regulation », *International Data Privacy Law*, vol. 7, 2017, p. 250.

MANOUVRIER-HANU, S., « Les diagnostics génétiques : enjeux personnels, familiaux et enjeux de société », *Actualité et dossier en santé publique*, n°77, décembre 2021, p. 33

MARKUS, A.F., KORS, J.A. et RIJNBEEK, P.R., « The Role of Explainability in Creating Trustworthy Artificial Intelligence for Health Care: A Comprehensive Survey of the Terminology, Design Choices, and Evaluation Strategies », *Journal of Biomedical Informatics*, vol. 113, 2021, p. 103655.

MATTHIJS, G. *et al.*, « Guidelines for Diagnostic Next-Generation Sequencing », *European Journal of Human Genetics*, vol. 24, n°1, 2016, p. 2 à 5.

MATTHIJS, G. et VERMEESCH, J., *Mes gènes, mon identité?: Comprendre la génétique et ses enjeux*, Primento, 2014, p. 56.

MCALPINE, D. « Illumina delivers first NovaSeq X Plus sequencer to the Broad Institute », *Illumina PRNewswire*, 8 février 2023, p. 1.

MCCOMBIE, W.R., MCPHERSON, J.D. et MARDIS, E.R., « Next-Generation Sequencing Technologies », *Cold Spring Harbor Perspectives in Medicine*, vol. 9, n°11, 2019, p. a036798.

NOORBAKSH-SABET, N., ZAND, R., ZHANG, Y. et ABEDI, V., « Artificial Intelligence Transforms the Future of Health Care », *The American Journal of Medicine*, vol. 132, n°7, 2019, p. 795 à 801.

NYS, H., *Geneeskunde : Recht en medisch handelen*, Mechelen, Kluwer, 2016, p. 196.

ONITIU, D., « The Limits of Explainability & Human Oversight in the EU Commission's Proposal for the Regulation on AI- a Critical Approach Focusing on Medical Diagnostic Systems », *Information & Communications Technology Law*, 2022, p. 1 à 19.

PELOQUIN, D., DiMAIO, M., BIERER, B. et BARNES, M., « Disruptive and Avoidable: GDPR Challenges to Secondary Research Uses of Data », *European Journal of Human Genetics*, vol. 28, n°6, 2020, p. 697 à 705.

PENA, S.D.J. et TARAZONA-SANTOS, E., « Clinical Genomics and Precision Medicine », *Genetics and Molecular Biology*, vol. 45, n°3, 2022, p. e20220150.

PERBAL, B., « Données et informations génétiques : flou sémantique et scientifique préjudiciable à leur protection juridique. », *Village Justice*, disponible sur <https://www.village-justice.com/articles/donnees-informations-genetiques-flou-semantique-scientifique-prejudiciable-leur,32227.html>, 16 août 2019.

PHILLIPS, A. *et al.*, « Informing Relatives of Their Genetic Risk: An Examination of the Belgian Legal Context », *European Journal of Human Genetics*, vol. 30, n°7, 2022, p. 766 à 771.

PHILLIPS, A., BORRY, P., VAN HOYWEGHEN, I. et VEARS, D.F., « Disclosure of Genetic Information to Family Members: A Systematic Review of Normative Documents », *Genetics in Medicine*, vol. 23, n°11, 2021, p. 2038 à 2046.

POULLET, Y., *La vie privée à l'heure de la société du numérique*, Bruxelles, Larcier, 2019, p. 166.

POULLET, Y., « IA et santé: à la lumière de quelques textes réglementaires : l'intelligence artificielle dans le secteur médical : les défis du droit face à la santé « intelligente » ? », *Pour*

des Intelligences artificielles au service du corps vulnérable, Paris, Éditions des archives contemporaines, 2023, p. 47 à 112.

PROFFITT, A., « Illumina Launches DRAGEN V3.7, Talks ML, Truth Challenges, All Of Us », *Bio IT Word*, 27 octobre 2020, p. 1.

RAEYMAEKERS, P. et VANHOOF, W., *Mon ADN, tous concernés, L'avis des citoyens sur l'utilisation des données du génome dans les soins de santé*, Rapport de la Fondation Roi Baudouin, Mars 2019, p. 64.

RICHER, J. et LABERGE, A.-M., « Secondary Findings from Next-Generation Sequencing: What Does Actionable in Childhood Really Mean? », *Genetics in Medicine*, vol. 21, n°1, 2019, p. 124 à 132.

ROCHER, L., HENDRICKX, J.M. et DE MONTJOYE, Y.-A., « Estimating the Success of Re-Identifications in Incomplete Datasets Using Generative Models », *Nature Communications*, vol. 10, n°1, 2019, p. 3069.

ROUVROY, A. et POULLET, Y., « Le droit à l'autodétermination informationnelle et la valeur du développement personnel: une réévaluation de l'importance du droit à la protection de la vie privée pour la démocratie », *Etat de droit et virtualité*, K. Benyekhlef et P. Trudel (dir.), Montréal, Thémis, 2009, p. 157 à 222.

SAELAERT, M. *et al.*, « Criteria for Reporting Incidental Findings in Clinical Exome Sequencing – a Focus Group Study on Professional Practices and Perspectives in Belgian Genetic Centres », *BMC Medical Genomics*, vol. 12, n°1, 2019, p. 123.

SAELAERT, M. *et al.*, « Ethical Values Supporting the Disclosure of Incidental and Secondary Findings in Clinical Genomic Testing: A Qualitative Study », *BMC Medical Ethics*, vol. 21, n°1, 2020, p. 9.

SALGADO, R. *et al.*, « Steps Forward for Cancer Precision Medicine », *Nature Reviews Drug Discovery*, vol. 17, n°1, janvier 2018, p. 1.

SAW, S.N. et NG, K.H., « Current Challenges of Implementing Artificial Intelligence in Medical Imaging », *Physica Medica*, vol. 100, 2022, p. 12 à 17.

SEBAG-DEPADT, V., « Chapitre 2 - La génétique humaine », *Droit et bioéthique*, 2^e éd., Bruxelles, Larcier, 2012, p. 138 à 171.

SELBST, A. D. et POWLES, J., « Meaningful information and the right to explanation », *International Data Privacy Law*, vol. 7, 2017, p. 234.

SHABANI, M., VEARS, D.F., BORRY P. et VINCK I., « The use of whole genome sequencing in clinical practice: challenges and organisational considerations for Belgium – Legal issues – Supplement », *Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE)*, 2018, p. 5.

SHERBURN, I.A., FINLAY, K. et BEST, S., « How Does the Genomic Naive Public Perceive Whole Genomic Testing for Health Purposes? A Scoping Review », *European Journal of Human Genetics*, vol. 31, n°1, 2023, p. 35 à 47.

SOUCHE, E. *et al.*, « Recommendations for Whole Genome Sequencing in Diagnostics for Rare Diseases », *European Journal of Human Genetics*, vol. 30, n°9, 2022, p. 1017 à 1021.

SOVRANO, F., SAPIENZA, S., PALMIRANI, M. et VITALI, F., « Metrics, Explainability and the European AI Act Proposal », *J. Multidisciplinary Scientific journal*, vol. 5, n°1, 2022, p. 126 à 138.

SPECTOR-BAGDADY, K., PRINCE, A.E.R., YU, J. et APPELBAUM, P.S., « Analysis of State Laws on Informed Consent for Clinical Genetic Testing in the Era of Genomic Sequencing », *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, vol. 178, n°1, 2018, p. 81 à 88.

TACK, S. et BALTHAZAR, T., « Patiëntenrechten. Informed consent in de zorgsector: recente evoluties », *C.A.B.G.*, 2007, p. 2.

DE TERWANGNE, C., « Définitions clés et champ d'application du RGPD », *Le règlement général sur la protection des données (RGPD/GDPR)*, C. de Terwangne et K. Rosier (dir.), Bruxelles, Larcier, 2018, p. 58 à 84.

VANDENDRIESSCHE G. et SCHILLEBEECKX, A., « Het uitzonderingsregime voor de verwerking van persoonsgegevens voor onderzoek. De implementatie van artikel 89.2 AVG in België », *Tijdschrift Privacy & Persoonsgegevens*, 2019, p. 19.

VAN DER SCHOOT, V. *et al.*, « Lessons Learned from Unsolicited Findings in Clinical Exome Sequencing of 16,482 Individuals », *European Journal of Human Genetics*, vol. 30, n°2, 2022, p. 170 à 177.

VAN EL, C. *et al.*, « Whole-Genome Sequencing in Health Care: Recommendations of the European Society of Human Genetics », *European Journal of Human Genetics*, vol. 21, n°6, juin 2013, p. 583.

VANSWEEVELT, T., La responsabilité contractuelle et extracontractuelle du médecin et de l'hôpital pour leur fait propre, *Responsabilités. Traité théorique et pratique*, Bruxelles, Kluwer, vol. 1, n°2, 2015, p. 7.

VEARS, D.F. *et al.*, « Return of Individual Research Results from Genomic Research: A Systematic Review of Stakeholder Perspectives », *Plos One*, vol. 16, n°11, 2021, p. 0258646.

VERHOEVEN, E. *et al.*, « Country fiches for all EU MS Annex to the study 'Assessment of the EU Member States' rules on health data in the light of GDPR », *Publication Office of the European Union*, Bruxelles, 2021, p. 6 et 7.

VERJANS, E., « Hoofdstuk I – Inhoud van het recht op informatie », *het recht op informatie en toestemming van de patiënt*, Brussels, Intersentia, 2019, p. 95 à 395.

VERJANS, E., « Hoofdstuk III – Recht op toestemming », *het recht op informatie en toestemming van de patiënt*, Brussels, Intersentia, 2019, p. 513 à 675.

VERSWEYVELT, A., PUT, J., OPGENHAFFEN T. et VAN DER STRAETE, I., *Beroepsgeheim en hulpverlening*, Brugge, Die Keure, 2018, p. 182.

VESTERGAARD, L.K., OLIVEIRA, D.N.P., HØGDALL, C.K. et HØGDALL, E.V., « Next Generation Sequencing Technology in the Clinic and Its Challenges », *Cancers*, vol. 13, n°8, 2021, p. 1751.

VIAL, A., *Systèmes d'intelligence artificielle et responsabilité civile Droit positif et proposition de réforme*, thèse de doctorat, Université Bourgogne Franche-Comté, 2014, p. 110.

VIJVERMANM, A., « Uitkijken naar de Europese Ruimte voor Gezondheidsgegevens », *T. Gez.*, 2022-23, p. 105.

WACHTER, S., MITTELSTADT, B. et FLORIDI, L., « Why a Right to Explanation of Automated Decision Making Does Not Exist in the General Data Protection Regulation », *International data privacy law*, vol. 7, 2017, p. 81.

WOERNER, A.C., GALLAGHER, R.C., VOCKLEY, J. et ADHIKARI, A.N., « The Use of Whole Genome and Exome Sequencing for Newborn Screening: Challenges and Opportunities for Population Health », *Frontiers in Pediatrics*, vol. 9, 2021, p. 1 à 13.

YANISKY-RAVID, S. et HALLISEY, S.K., « Equality and Privacy by Design : A New Model of Artificial Intelligence Data Transparency via Auditing, Certification and Safe Harbor Regimes », *Fordham Urban Law Journal*, vol. 46, n°2, 2019, p. 428 à 439.

ZHAO, Y. *et al.*, « Whole Genome and Exome Sequencing Reference Datasets from a Multi-Center and Cross-Platform Benchmark Study », *Scientific Data*, vol. 8, n°1, 2021, p. 296.

ZHOU, J. *et al.*, « Evaluating the quality of machine learning explanations: A survey on methods and metrics », *Electronics*, vol. 10, n°5, 2021, p. 594.

X, « Des peuples entiers stockés dans des banques génétiques », disponible sur <https://www.usinenouvelle.com/article/des-peuples-entiers-stockes-dans-des-banques-genetiques.N85476>, 1 juillet 2002.

X, « Postgraduate degree in Genetic Counseling », disponible sur <https://studiekiezer.ugent.be/postgraduaatsopleiding-genetic-counseling>, (consulté le 28 mars 2023).

AUTRES

Institutions internationales et européennes

AACR Project GENIE Consortium, « AACR Project GENIE: Powering Precision Medicine through an International Consortium », *Cancer Discovery*, 7 août 2017, p. 822.

ASSOCIATION MEDICALE MONDIALE, Déclaration de Genève, septembre 1948, disponible sur <https://www.wma.net/fr/policies-post/declaration-de-geneve/>.

CENTERS FOR DISEASE CONTROL AND PREVENTION, Statement to the Clinical Laboratory Improvements Advisory Committee on Next Generation Sequencing (NGS) in Clinical and Public Health Laboratories, novembre 2021, p. 2, disponible sur https://www.cdc.gov/cliac/docs/november-2021/pc1_cap-cliac-ngs-statement.pdf.

PRESIDENTIAL COMMISSION FOR THE STUDY OF BIOETHICAL ISSUES, « Anticipate and Communicate Ethical Management of Incidental and Secondary Findings in the Clinical, Research, and Direct-to- Consumer Contexts », *Jahrbuch für Wissenschaft und Ethik*, vol. 19, n°1, 2015, p. 304.

Institutions de l'Union européenne

ACTIVE CITIZENS NETWORK, European Charter of patient's Rights, Rome, 15 novembre 2002, , disponible sur https://ec.europa.eu/health/ph_overview/co_operation/mobility/docs/health_services_co108_en.pdf.

C.E.P.D., Avis 3/2019 concernant les questions et réponses sur l'interaction entre le règlement relatif aux essais cliniques et le règlement général sur la protection des données (RGPD) [article 70, paragraphe 1, point b)], 23 janvier 2019, p. 7.

C.E.P.D., Lignes directrices 03/2020 sur le traitement de données concernant la santé à des fins de recherche scientifique dans le contexte de la pandémie de COVID-19, 21 avril 2020, p. 7 et 15.

COMMISSION EUROPEENNE, « Electronic cross-border health services », disponible sur https://health.ec.europa.eu/ehealth-digital-health-and-care/electronic-cross-border-health-services_en, (consulté le 28 mars 2023).

EUROPEAN PATIENT FORUM, Amendments to the proposal for a European Health Data Space - by the European Patients' Forum (EPF), novembre 2022, p. 4.

EUROPEAN PUBLIC HEALTH ALLIANCE, Joint statement on the European health data space draft proposal : A call for society-centred digitalisation of healthcare, 30 mars 2023.

GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, avis n°4/2007 sur le concept de données à caractère personnel, 20 juin 2007, p. 6.

GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, avis n°05/2014 sur les Techniques d'anonymisation, 10 avril 2014, p. 11.

GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, Document de travail sur les données génétiques, 17 mars 2004, p. 7.

GROUPE DE TRAVAIL « ARTICLE 29 » SUR LA PROTECTION DES DONNEES, Lignes directrices relatives à la prise de décision individuelle automatisée et au profilage aux fins du règlement (UE) 2016/679, 6 février 2018, p. 8.

Institutions nationales

COLLEGE BELGE DE GENETIQUE HUMAINE, « Des conseillers en génétique pour lutter contre le cancer ? », disponible sur <https://www.college-genetics.be/fr/news/des-conseillers-en-genetique-pour-lutter-contre-le-cancer/>, (consulté le 28 mars 2023).

COMITÉ CONSULTATIF DE BIOÉTHIQUE DE BELGIQUE, « Avis n°76 du 30 avril 2021 sur l'opportunité de communiquer les aneuploïdies des chromosomes sexuels (Sex Chromosomal Aneuploidies, SCA) détectées par le diagnostic prénatal non invasif (NIPT) », 30 avril 2021, p. 22, disponible sur https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/210430_nipt_sca_avis_def.pdf.

COMITÉ CONSULTATIF DE BIOÉTHIQUE DE BELGIQUE, « Avis par lettre n°13 du 7 octobre 2021 relatif à la consultation et l'analyse des dossiers médicaux à des fins scientifiques et plus particulièrement dans le cadre d'études rétrospectives », 7 octobre 2021, p. 2, disponible sur https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/avis_par_lettre_ndeg_13_-_etudes_retrospectives.pdf.

CONSEIL NATIONAL DE L'ORDRE DES MEDECINS, « Lettre d'information au partenaire sexuel d'un patient atteint d'une IST », 5 juillet 2019, p. 1, disponible sur <https://ordomedic.be/fr/avis/maladies/sida/lettre-d-information-au-partenaire-sexuel-d-un-patient-atteint-d-une-ist>.

CONSEIL NATIONAL DE L'ORDRE DES MEDECINS, « Réflexion déontologique et médico-éthique sur l'utilisation de e-Health et m-Health au sein du monde de la santé. », 21 mai 2016, disponible sur <https://ordomedic.be/fr/avis/telematique/informatique/reflexion-deontologique-et-medico-ethique-sur-l-utilisation-de-e-health-et-m-health-au-sein-du-monde-de-la-sante>.

CONSEIL SUPERIEUR DE LA SANTÉ, « Avis n°9477 L'état actuel des technologies « omiques » et leur application clinique », janvier 2021, p. 13, disponible sur https://www.health.belgium.be/sites/default/files/uploads/fields/fpshealth_theme_file/20210203_css_9477_omics_vweb.pdf.

Institutions étrangères nationales

COMMISSION NATIONALE DE L'INFORMATIQUE ET DES LIBERTÉS, « IA : comment être en conformité avec le RGPD ? », 5 avril 2022, p. 5.

DATATILSYNET, « Artificial intelligence and privacy », janvier 2018, p. 4.

INSERM, « Tests génétiques A quoi servent-ils ? », 11 juillet 2017, disponible sur <https://www.inserm.fr/dossier/tests-genetiques/>.

Entretien

« Entretien avec F. Wilkin, Coordinatrice du laboratoire du centre de génétique humaine de l'ULB », 2023.

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION	1
CHAPITRE I – LES TESTS GÉNÉTIQUES.....	6
SECTION I – PERSPECTIVES ET LIMITES DE LA GÉNOMIQUE	6
§ 1. <i>Les perspectives de la génomique au sein de la médecine.....</i>	<i>7</i>
§ 2. <i>Les limites de la génomique au sein de la médecine.....</i>	<i>9</i>
SECTION II – LE RÉGIME LÉGAL DES TESTS GÉNÉTIQUES ET DES CENTRES DE GÉNÉTIQUE HUMAINE.....	11
§ 1. <i>Les centres de génétique humaine.....</i>	<i>12</i>
§ 2. <i>L'utilité clinique du test génétique.....</i>	<i>14</i>
SECTION III – LE DROIT À L'INFORMATION, LE DROIT AU CONSENTEMENT LIBRE ET ÉCLAIRÉ DU PATIENT AU TEST GÉNÉTIQUE ET LE DROIT DE NE PAS SAVOIR.....	17
§ 1. <i>Le droit à l'information du patient.....</i>	<i>17</i>
§ 2. <i>Le consentement libre et éclairé du patient</i>	<i>20</i>
§ 3. <i>Le droit du patient de ne pas savoir.....</i>	<i>21</i>
§ 4. <i>Les options opt-in et opt-out concernant les résultats secondaires</i>	<i>23</i>
§ 5. <i>Les options opt-in et opt-out concernant les résultats non-sollicités ou résultats incidents</i>	<i>25</i>
SECTION IV – LA COMMUNICATION DES RÉSULTATS DU TEST GÉNÉTIQUE.....	29
§ 1. <i>La communication des résultats de l'intervention médicale au patient.....</i>	<i>29</i>
§ 2. <i>La communication des résultats de l'intervention médicale aux membres de sa famille par le patient.....</i>	<i>30</i>
§ 3. <i>La communication des résultats de l'intervention médicale aux membres de la famille du patient par le praticien professionnel.....</i>	<i>32</i>
CHAPITRE II – LA PROTECTION DES DONNÉES GÉNÉTIQUES.....	36
SECTION I. RÉGIME LÉGAL DE PROTECTION DES DONNÉES GÉNÉTIQUES	36
§ 1. <i>La protection des données génétiques en dehors du R.G.P.D.</i>	<i>36</i>
§ 2. <i>La protection des données génétiques au sein du R.G.P.D.</i>	<i>38</i>
SECTION II. LE PARTAGE ET LA CONSERVATION DES DONNÉES GÉNÉTIQUES	42
§ 1. <i>Le partage des données génétiques utilisées à des fins primaires</i>	<i>43</i>
§ 2. <i>Le partage des données génétiques utilisées à des fins secondaires</i>	<i>47</i>
§ 3. <i>Rapprochement avec le cadre juridique américain de la protection des données</i>	<i>57</i>
§ 4. <i>La conservation des données génétiques au sein des centres de génétique humaine</i>	<i>61</i>
CHAPITRE III – L'UTILISATION DES DONNÉES GÉNÉTIQUES PAR DES SYSTÈMES D'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE	64
SECTION I. TRAITEMENT DES DONNÉES GÉNÉTIQUES EN VUE DE DÉVELOPPER UN ALGORITHME D'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE	65
§ 1. <i>La classification juridique des systèmes d'intelligence artificielle.....</i>	<i>66</i>
§ 2. <i>Le traitement des données génétiques en phase d'apprentissage des systèmes d'intelligence artificielle</i>	<i>68</i>

SECTION II. LE DÉPLOIEMENT DES SYSTÈMES D'INTELLIGENCE ARTIFICIELLE DANS LA PRATIQUE CLINIQUE	71
<i>§ 1. La controverse et les obstacles entourant le droit à une explication.....</i>	<i>72</i>
<i>§ 2. Les systèmes d'intelligence artificielle concernés</i>	<i>75</i>
<i>§ 3. Vers la matérialisation du droit à une explication.....</i>	<i>77</i>
CONCLUSION.....	82
BIBLIOGRAPHIE	85
TABLE DES MATIÈRES	108

