

**La recherche en génétique et en génomique :  
droits et responsabilités**

**Suzanne Philips-Nootens  
Béatrice Godard  
Bartha Maria Knoppers  
Marie-Hélène Régner**

On peut se procurer le présent ouvrage à:

Les Éditions Thémis  
Faculté de droit, Université de Montréal  
C.P. 6128, Succ. Centre-Ville  
Montréal (Québec) H3C 3J7  
Canada

Courriel : [themis@droit.umontreal.ca](mailto:themis@droit.umontreal.ca)

Internet : [www.themis.umontreal.ca](http://www.themis.umontreal.ca)

Téléphone : (514) 343-6627

Télécopieur : (514) 343-6779

## TABLE DES MATIÈRES

Préface .....	XI
Bartha Maria KNOPPERS	
 INTRODUCTION	
L'humain transgénique .....	3
Marc-André SIRARD	
 I.    LE CONSENTEMENT LIBRE ET ÉCLAIRÉ	
Le consentement libre et éclairé : la communication des bienfaits et des risques de la recherche .....	17
Dany JONCAS	
Le consentement libre et éclairé : un instrument nécessaire et suffisant pour la protection des sujets? .....	33
Suzanne PHILIPS-NOOTENS	
De l'individu au groupe : la face cachée de la recherche en génétique .....	49
Marie-Hélène PARIZEAU	
L'appréciation et l'évaluation des risques et des bénéfices : un équilibre délicat .....	61
Kathleen CRANLEY GLASS traduit par Clémentine SALLÉE	
Le consentement et la communication des bienfaits et des risques de la recherche .....	75
Régen DROUIN et Chantal BOUFFARD	

II. LA TRANSPARENCE DE L'INFORMATION	
DANS LA RECHERCHE : PARTAGE ET RÉTENTION	
La transparence de l'information en recherche à l'égard des participants : vers un code de divulgation professionnelle? .....	93
Béatrice GODARD et Nathalie EGALITÉ	
Les enjeux éthiques du partage des résultats de recherche : l'expérience d'INHERIT BRCAs .....	103
Jacques SIMARD, Yann JOLY, Francine DUROCHER, Bartha Maria KNOPPERS pour INHERIT BRCAs	
La transparence de l'information dans la recherche : partage et rétention à l'égard des partenaires : vers un privilège de réserve? .....	141
Thérèse LEROUX et Julie COUSINEAU	
La transparence de l'information dans la recherche : partage et rétention .....	161
Mario FILION	
III. DROITS, INTÉRÊTS ET PERSPECTIVES FUTURES	
Thérapie génique et révolution génomique – Objets et exigences d'un consensus raisonné .....	169
Bruno LECLERC et Geneviève TRÉPANIER	
À la recherche du « chercheur idéal »? L'engagement social des chercheurs en génomique .....	189
Isabelle GANACHE	
« On n'arrête pas la science » Quelle place alors pour la participation citoyenne? .....	201
Hubert DOUCET	
Jusqu'où ira la volonté de développer une éthique citoyenne en matière de développement génétique? .....	215
Chantal BOUFFARD	
Génétique et discrimination sociale .....	233
Soheil KASH	

*TABLE DES MATIÈRES*

De l'animal à l'être humain : quel rôle pour le droit à l'ère de la technoscience?.....	251
Lyne LÉTOURNEAU	
CONCLUSION	
L'être humain entre pouvoir et protection. Les défis de l'analyse du génome humain en perspective éthique.....	275
Alberto BONDOLFI	
Recherche en génomique : droits, intérêts et perspectives futures .....	291
Alex MAURON	
Mythologie, génétique et permanence de l'homme .....	303
Jean-François MATTEI	

JUSQU'OUÛ IRA LA VOLONTÉ DE DÉVELOPPER UNE ÉTHIQUE CITOYENNE  
EN MATIÈRE DE DÉVELOPPEMENT GÉNÉTIQUE?  
L'EXPÉRIENCE D'UNE CHERCHEURE

Chantal Bouffard, PhD, est Anthropologue, Professeure adjointe à la Faculté de médecine et des sciences de la santé de l'Université de Sherbrooke, Département de pédiatrie, Service de génétique

Pour ce chapitre, on m'a demandé de partager mon expérience de chercheure sur le thème de l'éthique citoyenne. Cependant, en tant qu'anthropologue, je ne suis pas spécialisée en éthique. Ce sont plutôt mes recherches sur l'émergence normative en génétique, les représentations, interactions et pratiques des chercheur(e)s, médecins et patient(e)s de la génétique médicale<sup>1</sup>, les systèmes de représentations du corps, de la filiation et de l'être humain qui sont en train de s'y développer qui font en sorte que je m'y intéresse. Comme les approches méthodologiques que j'utilise relèvent de l'ethnographie, ma contribution consiste à faire valoir l'importance d'intégrer, à nos processus de réflexion et de normalisation éthique, les données provenant de l'opinion et de l'expérience des personnes qui pratiquent, développent et utilisent la génétique.

Mon intérêt pour l'éthique citoyenne remonte en 2000, lors d'une participation à une table ronde sur la génétique au CÉGEP Beauce-Appalaches, lorsqu'un étudiant m'a demandé de quoi étaient composés les comités d'éthique au Québec. En répondant qu'ils étaient formés de juristes, de philosophes, de théologiens, de généticiens etc., je fus frappée par l'évidence et je me suis empressée de corriger ma réponse. Les vrais membres des comités d'éthique sont celles et ceux qui utilisent les biotechnologies de génétique médicale et qui contribuent à leurs développements. Dès cet instant, la possibilité d'une éthique citoyenne m'est apparue, entre autres, à travers le pouvoir de consommation des produits et services de la génétique médicale. De là, l'importance de développer ses propres connaissances en matière de génétique et de bioéthique en tant que citoyen(ne)s. En ce sens, l'éthique citoyenne implique d'une part la responsabilité individuelle de s'approprier les connaissances nécessaires pour être en mesure d'exercer les choix les plus

---

<sup>1</sup> Le plus souvent associées aux diagnostics prénatal (DPN) et préimplantatoire (DPI).

éclairés possible et d'autre part, la responsabilité scientifique d'assurer le transfert de ces connaissances vers les populations.

Cependant, à partir de mon expérience de chercheuse et de ma participation à l'élaboration de normes concernant la génétique médicale (MSSS, 2005), je me demande jusqu'où ira la volonté des universitaires et des décideurs de développer une réelle éthique citoyenne en matière de génétique? Toutefois, pour que cette volonté puisse minimalement s'appliquer, six catégories d'actions me semblent nécessaires :

1. Développer des connaissances sur ce qui paraît éthique ou non pour la population en matière de génétique.
2. Élaborer des mécanismes de transfert et d'appropriation des connaissances génétiques favorisant l'autonomie et l'esprit critique.
3. Favoriser la mise en place d'un réel pouvoir citoyen.
4. Prendre en compte les représentations citoyennes de la génétique dans les milieux universitaires et politiques.
5. Définir de nouveaux concepts et rechercher des consensus éthiques mieux adaptés aux nouvelles réalités.
6. Rechercher l'équilibre entre le bien-être individuel et le bien-être collectif en matière d'éthique et de politiques de santé.

Dans les sections qui suivent, nous allons aborder chacune de ces catégories. Cependant, je dois préciser que la plupart des exemples utilisés dans ce chapitre proviennent d'une recherche exploratoire que je viens de débiter sur les représentations du diagnostic préimplantatoire (DPI) des chercheur(e)s, médecins et patient(e)s français. Dans le cadre de mon post-doctorat<sup>2</sup>, grâce à une bourse de l'Institut international de recherche en éthique biomédicale (IIREB), j'ai été accueillie un mois dans chacun des centres désignés par le gouvernement français pour pratiquer le DPI : Strasbourg, Paris et Montpellier. Cependant, comme les données de cette recherche ne sont pas encore analysées, ces exemples ne serviront qu'à partager mon expérience de chercheuse et à étayer les arguments qui supportent le développement des six catégories d'actions qui suivent. En aucun cas, ils ne doivent être considérés comme des résultats de recherche.

---

<sup>2</sup> Soutenue par les Fonds de recherche en santé du Québec (FRSQ), j'ai fait mon post-doctorat au centre de recherche en Droit public de l'Université de Montréal, avec la professeure Bartha Maria Knoppers. Mon sujet de recherche portait sur les problèmes éthiques causés par les conditions de prestation des services de génétique médicale.

## 1 Développer des connaissances sur ce qui paraît éthique ou non pour la population en matière de génétique

Que savons-nous de ce qui paraît éthique ou non pour la population en matière de génétique? Mon expérience me porte à croire que plusieurs des idées véhiculées par des chercheur(e)s des sciences sociales et humaines sur l'état des connaissances des populations à propos de la génétique s'appuient sur des stéréotypes et des présupposés, plutôt que sur des données de terrain. Entre autres, ils ont tendance à croire que les gens ignorent ce qui se passe en génétique, qu'ils sont abusés ou qu'ils sont incapables à comprendre ces nouvelles biotechnologies médicales. Cependant, peu de recherches sont menées sur le sujet. Par exemple :

- Que savons-nous de l'état des représentations et des connaissances génétiques dans la population ?
- Comment les individus se représentent la génétique?
- Ce que leur propose la génétique leur semble-t-il éthique ou non et pourquoi?
- Font-ils une différence entre les promesses de la génétique, les fantasmes qu'elle génère et les limites de la pratique actuelle?
- Le fait qu'ils soient atteints ou porteurs d'une maladie génétique fait-il une différence dans les représentations que les gens se font de la génétique?
- Qu'en est-il des représentations et des connaissances des parents et des proches des malades?
- Quels bénéfices les gens s'imaginent-ils que la génétique va leur apporter?
- Quels sont, selon eux, les dangers que la génétique peut induire?
- Comment la population perçoit-elle les projets de recherche en génétique?
- Quel est l'impact des médias sur la population dans ce domaine ?

Voici plusieurs questions pour lesquelles nous avons peu de réponses scientifiques. Paradoxalement, nous continuons d'élaborer des normes éthiques pour le développement et la pratique de la génétique médicale, au nom de la population, en prétendant soutenir l'éthique citoyenne. Pourtant, il apparaît fondamental de développer des connaissances sur ce qui serait éthique ou non, pour les citoyens en général et pour les patient(e)s en particulier. Nous connaissons si peu de choses sur les représentations, les connaissances et les expériences des patient(e)s et de leurs proches par rapport à la génétique. De plus, nous ignorons si cette dernière est perçue différemment chez les personnes qui ne sont pas directement concernées.

S'il y a des différences entre les deux catégories de sujets, il serait utile d'en connaître les fondements. Il serait aussi intéressant de savoir si les représentations se transforment lorsqu'un proche ou soi-même devient patient(e) en génétique et, le cas échéant, d'identifier les facteurs qui modulent cette transformation. Ceux qui entourent les patient(e)s et les personnes porteuses, les parents, les apparentés et les amis voient-ils aussi leurs représentations de la génétique se modifier? Nous ignorons les espoirs et les craintes suscités par la génétique dans la population, les bénéfices que les gens espèrent en tirer et les dangers qu'ils voient poindre. À ma connaissance, il n'y a pas d'évaluation globale du degré de satisfaction ou de mécontentement des sujets de recherche en génétique. Enfin, la communauté scientifique pourrait s'intéresser non seulement aux discours des médias sur la génétique, mais aussi à leurs impacts sur les populations.

Trop peu de recherches permettent de dresser un tableau réaliste de l'état des connaissances génétiques dans la population, ainsi que des représentations qui sont en train de s'y développer (Bouffard, 2000, 2002, 2004; Press & Browner, 1998; Rapp, 1993, 1994, 1998, 2000; Rapport citoyen, 2005\$. Nous ne connaissons pas le rôle des conceptions morales, religieuses, éthiques, économiques, politiques ou pragmatiques dans l'adoption ou l'exclusion de certaines pratiques associées à la génétique. Peu de chercheur(e)s s'intéressent à ces questions. Par ailleurs, pour espérer développer des connaissances de ce type, nous devons susciter l'intérêt des jeunes chercheur(e)s et allouer les fonds nécessaires à l'étude de ces problématiques. Enfin, au cœur des sciences sociales, humaines et de la vie, il faudrait développer des approches théoriques et méthodologiques mieux adaptées à ce type de questionnement qui nécessite, au fil des ans et des collaborations, de passer de la pluridisciplinarité à la transdisciplinarité.

## 2 Développer des mécanismes de transfert et d'appropriation des connaissances génétiques favorisant l'autonomie et l'esprit critique

Développer des mécanismes de transfert et d'appropriation des connaissances génétiques, exige un travail permanent de réactualisation et de remise en question des connaissances transmises. Et ce, dans des champs de connaissances aussi variés que la génétique, l'éthique, la médecine et tout

autre domaine connexe, développé au sein des sciences sociales, humaines, de la santé et de la vie. Cependant, pour favoriser ce transfert ainsi que l'autonomie et l'esprit critique qui devrait soutenir l'exercice de l'éthique citoyenne, il est primordial de réduire l'écart entre ceux qui ont accès à la connaissance et ceux qui n'y ont pas accès.

Pour avoir assisté à des centaines de consultations, lors du conseil génétique (Bouffard, 2000, 2002), j'ai pu observer ces deux grandes catégories de patient(e)s. D'une part, on y retrouve des gens dont le degré d'instruction peut varier, mais qui ont une bonne connaissance de leur problème génétique, *via* Internet, un apparenté ou toutes autres sources d'informations. D'autre part, il y a ceux qui ne savent pas ce qui se passe, ou qui n'en ont qu'une vague idée, parce qu'ils ne se sont jamais intéressés à la question ou parce que leur capacité de comprendre est limitée pour toutes sortes de raisons<sup>3</sup>. Il importe donc de développer des modalités de transfert et d'appropriation des connaissances qui vont permettre de rejoindre les gens moins concernés par la génétique.

Par exemple, les activités comme les conférences citoyennes (GREB, 2005), le théâtre, les expositions et les événements ayant une double fonction, éducative et récréative, s'avèrent d'excellents moyens de rejoindre une bonne partie de la population, surtout lorsque les participant(e)s peuvent discuter directement avec les expert(e)s. Toutefois, même si ces approches ne seront jamais suffisantes, entre autres, parce qu'elles devraient compléter des connaissances acquises lors du passage des enfants dans le système d'éducation, elles sont incontournables dans l'instauration d'un réel pouvoir citoyen. Dans la poursuite de cet objectif, il devient important de diversifier les mécanismes de transfert et d'appropriation de ces connaissances, sans oublier de les évaluer par la suite.

### 3 L'instauration d'un réel pouvoir citoyen.

L'instauration d'une éthique citoyenne devrait donner aux groupes d'intérêt, ainsi qu'à la population en général, accès aux sphères de pouvoir et aux instances décisionnelles. Au Québec,

---

<sup>3</sup> Il faut comprendre ici que ces catégories sont vastes et que telles qu'énoncées dans cette section, elles ne rendent pas compte de toutes les différences qu'il peut y avoir entre les personnes qui y sont comprises.

les patient(e)s et les associations de malades ont beaucoup moins de pouvoir qu'en France où avec le Généthon, les citoyens peuvent être à l'avant-scène du développement de la génétique. Le «*Généthon est un laboratoire de recherche financé en quasi-totalité par l'AFM (Association française contre les myopathies) grâce aux dons du Téléthon. Depuis 1997, Généthon a orienté ses activités scientifiques vers les thérapies géniques et cellulaires, et leurs applications aux maladies rares*» (Généthon, 2005, [En ligne] <http://www.genethon.fr/php/index.php>). Généthon est un exemple probant du pouvoir citoyen exercé par une association de malades qui s'est donnée des moyens d'action non négligeables en matière de développement génétique.

À un autre niveau, pour que les citoyen(ne)s exercent un pouvoir éthique quelconque, il faudrait qu'ils fassent partie des comités d'éthique de la recherche (CÉR) désignés par le ministre de la Santé et des Services sociaux, aux fins de l'application de l'article 21 du Code civil du Québec (Jean, Lamarche & Gariépy, 1998). D'ailleurs, le plan d'action ministériel en éthique de la recherche et en intégrité scientifique précise que les comités d'éthique de la recherche doivent être constitués d'«*au moins une personne nonaffiliée à l'établissement, mais provenant de groupes utilisant les services de l'établissement*» (Jean, Lamarche & Gariépy, 1998 :21-22). Pourtant, lorsqu'en 2000, j'ai fait l'analyse des premiers rapports annuels de ces comités d'éthique, les membres de cette catégorie étaient des médecins, infirmières ou autres professionnel(le)s de la santé à la retraite.

J'ignore si les choses ont changées aujourd'hui. Cependant, malgré la volonté théorique d'inclure la participation citoyenne aux décisions éthiques, rien ne semblait la favoriser dans la pratique. À cette époque, la volonté de faire une place aux citoyennes et aux citoyens au sein des comités décisionnels, se heurtait à des contradictions facilement rationalisées. Par exemple, d'après certains informateurs et informatrices, ça demande beaucoup de temps avant de comprendre quelque chose à l'éthique et à la génétique et plus encore avant de se former une opinion. Par conséquent, comme les comités sont déjà surchargés de travail, il leur semblait préférable de prendre quelqu'un qui connaît un peu le domaine. Malgré la logique de ces propos, je continue à croire que pour que l'exercice soit démocratique, il devrait y avoir dans ces comités des gens qui n'ont aucun rapport avec les milieux académiques ou médicaux. Préféablement, comme le

suggère le plan d'action en éthique de la recherche et en intégrité scientifique, il devrait y avoir des patient(e)s ou des individus personnellement concernés par une maladie génétique.

Dans un autre ordre d'idées, le pouvoir des patient(e)s en tant que consommateurs et utilisateur(trice)s de services de génétique doit être considéré comme un des axes centraux du pouvoir citoyen. Cette force est clairement ressortie lors de ma recherche sur les représentations du diagnostic préimplantatoire. Par exemple, la France étant à proximité de pays qui ont des réglementations différentes, comme l'Espagne, la Belgique et l'Angleterre pour ne citer qu'eux, les gens peuvent contourner certaines restrictions législatives en allant se faire traiter dans les pays qui offrent les services qui correspondent le plus à leurs besoins. Par exemple, une pathologie qui n'est pas considérée dangereuse en France et pour laquelle le DPI est interdit, peut très bien être diagnostiquée ailleurs, cet ailleurs n'étant parfois qu'à quelques kilomètres. Il en est de même pour les patient(e)s qui ont utilisé les cinq tentatives permises par la loi française. Par conséquent, lorsque les comités pluridisciplinaires instaurés par la loi bioéthique en France<sup>4</sup>, ont à décider d'offrir ou non un diagnostic préimplantatoire pour une pathologie particulière, ils sont inévitablement influencés par cette situation.

Le pouvoir de consommation n'est pas à négliger dans la constitution d'un réel pouvoir citoyen. Il démontre l'urgence du transfert des connaissances et des dialogues expert(e)s-patient(e)s-populations, pour tenter d'éviter que la génétique et ses dérivés soient régis en dehors des normes du système de santé public. De plus, le transfert des connaissances permettrait de démystifier certains mythes enracinés autour de la génétique, autant du côté des universitaires et des décideur(e)s que de celui des populations.

Enfin, pour celles et ceux qui craignent que l'exercice du pouvoir citoyen de consommation sur le DPI n'ouvre la porte à une forme d'eugénisme individuel généralisé, induit par l'acharnement débridé des patient(e)s, sa complexité, les sacrifices qu'il oblige, son coût élevé et le personnel

---

<sup>4</sup> La France s'est donné un encadrement légal pour tout ce qui touche l'assistance à la reproduction et les diagnostics prénataux et préimplantatoires. La loi n° 94-654 du 29 juillet 1994 précise les conditions permettant de pratiquer le diagnostic préimplantatoire en France. (Cette loi a été modifiée par celle du 6 août 2004.) Ainsi, le DPI ne peut être réalisé qu'à certaines conditions et dans des établissements spécifiques autorisés par l'Agence de la biomédecine (Article L. 1418-1<sup>4</sup>). À ce jour, il y existe trois centres accrédités pour le DPI: Paris, Strasbourg et Montpellier.

spécialisé qu'il exige ne permettent pas de penser qu'il pourrait être utilisé d'une façon systématique. Ce qui limite son potentiel eugéniste. Cependant, l'instauration d'un réel pouvoir citoyen ne pourra se faire sans imaginer et développer des moyens qui permettront aux gens de participer aux processus de décision et de prendre en compte leurs conceptions et leurs opinions de génétique.

#### 4 Prendre en compte les représentations citoyennes de la génétique dans les milieux universitaires et politiques

Même si en tant que chercheur(e)s et décideur(e)s nous affichons la volonté de supporter le développement d'une éthique citoyenne, sommes-nous prêts à accepter que les représentations et les positions des citoyen(ne)s pourraient être différentes des nôtres, en regard des possibilités médicales qu'offre la génétique? Même au nom de la démocratie, accepterons-nous de cautionner des pratiques ou des représentations qui nous semblent inacceptables, alors que la population les trouve souhaitables? Que ferons-nous devant des divergences concernant : le choix des maladies génétiques diagnostiquées sur l'embryon et le fœtus, les représentations d'un enfant sain opposées à celle de l'enfant partait, la définition de l'embryon, la valeur sociale et individuelle de l'enfant biologique, les impacts moraux du diagnostic préimplantatoire et du diagnostic prénatal, ainsi que l'effet thérapeutique du DPI? Imposerons-nous notre volonté normative au nom d'une morale élitiste qui ne reposera pas sur une prise en compte scientifique du point de vue des patient(e)s et de la population? Les débats sur ces thèmes peuvent être orientés différemment selon qu'on soit patient(e), citoyen non-porteur, universitaire ou décideur(e). Dans les lignes qui suivent, à travers l'exemple du DPI français, c'est au point de vue des patient(e)s que nous allons nous attarder.

Le problème du DPI se complexifie du fait que le patient n'est plus un individu, mais un couple dont l'un des membres n'est pas toujours porteur ou atteint. Il revêt des dimensions éthiques qui dépassent l'utilisation de la génétique et ne peut être compris de la même façon par des personnes uniquement impliquées dans l'élaboration de normes éthiques et par des patient(e)s. Il convient donc d'explorer un peu mieux les expériences et les représentations des patient(e)s<sup>5</sup>.

---

<sup>5</sup> Dans ce chapitre, je ne tiendrai pas compte du fait que les attitudes varient selon les pathologies, les modalités de transmission et les techniques diagnostiques.

Par exemple, d'après ce que je peux retenir de mes entretiens avec les couples, par le DPI, le conjoint porteur prouve qu'il est prêt à utiliser cette technique pour permettre au conjoint non-porteur d'avoir les enfants normaux qu'il aurait été en droit d'avoir sans lui. D'autre part, le DPI devient un moyen par lequel le partenaire sain exprime son soutien inconditionnel à la personne atteinte ou porteuse, en lui démontrant que sa maladie ne la discrédite pas dans son rôle de conjoint(e) et ne diminue pas l'amour qui lui est porté. Du moins pour les premières tentatives, le DPI permet aussi à la personne non-porteuse de montrer à la personne porteuse qu'elle n'a pas à se sentir coupable, parce qu'il existe des moyens de contourner le problème. Il offre au partenaire sain, surtout lorsque la maladie est dominante, l'occasion de faire preuve d'abnégation et de montrer à l'autre qu'il l'aime au point de vouloir un enfant de lui, malgré les tares génétiques, les angoisses, la souffrance et l'utilisation de techniques invasives. Par ailleurs, même si le DPI veut aider les personnes atteintes ou porteuses, il semblerait qu'on y ait recours principalement pour la personne non atteinte, plus particulièrement si c'est une femme. Au fil des entretiens, il devient clair que l'amour entre les conjoints est central dans l'utilisation du DPI. Pourtant, malgré leur richesse, les facteurs que je viens d'évoquer sont peu considérés dans l'élaboration des normes éthiques et dans la prise en compte du principe bioéthique de bienfaisance.

À un autre niveau, la métaphore de l'enfant parfait, si chère à nos débats éthiques, ne plait pas aux couples qui placent leur espoir dans le diagnostic préimplantatoire. Comme ils ne veulent pas d'un enfant parfait, cette représentation est loin de leur réalité. Tout ce qu'ils désirent, c'est un enfant sain de la maladie qu'ils portent. De plus, en France la loi interdit de diagnostiquer plus d'une maladie par embryon et il faut que cette pathologie soit particulièrement grave. Pour ce qui concerne le choix des maladies diagnostiquées sur l'embryon, même si elles doivent être graves, les comités peuvent statuer sur ce qui est acceptable ou non, mais les citoyens peuvent être d'avis différent. La plupart des malades ou des porteurs considèrent que leur maladie est grave lorsqu'ils en viennent à penser au DPI. De plus, au-delà de la gravité, ils ne veulent pas la transmettre à leur descendance lorsqu'il y a moyen de faire autrement. Ils désirent que la maladie génétique s'arrête avec eux.

Quand je demandais aux patient(e)s ce qu'ils pensaient des gens qui trouvent l'utilisation du DPI égoïste et narcissique, ils étaient complètement désarçonnés. À l'inverse, ils soutiennent que c'est égoïste et narcissique de faire autrement et de ne penser qu'à soi, en faisant courir le risque à leur enfant de venir au monde avec une maladie grave. Ils conçoivent cette attitude comme un jugement non éthique, irresponsable et cruel, parce qu'il leur semble normal de protéger son enfant contre la maladie et de ne pas l'exposer consciemment à des risques graves : *«C'est cruel de mettre un enfant au monde en sachant qu'il va souffrir et mourir quand on aurait pu l'éviter. C'est irresponsable. Ce n'est ni égoïste ni narcissique, c'est responsable et aimant»* (Patiente, entrevue informelle : Journal de terrain, 2004). Les couples s'imaginent mal devant la souffrance d'un enfant qui leur dirait : *«Vous saviez qu'il existait des moyens pour que je ne sois pas atteint de ça et vous ne les avez pas pris, pourquoi?»*. Compte tenu de leur condition, dans l'échelle des responsabilités qu'ils ont à prendre envers leur enfant, le DPI leur semble le premier geste à poser.

On peut aussi trouver d'autres différences significatives entre les représentations des patient(e)s et celles qui sont le plus souvent retenues dans les débats éthiques. Par exemple, les représentations du statut humain du fœtus et de l'embryon sont très étapistes dans le contexte des sciences ou des religions. Basées sur des mesures de temps, elles servent à déterminer le moment où l'embryon et le fœtus deviennent humains. Pour les couples, ces représentations sont contextuelles, elles n'ont rien à voir avec le temps. Pour eux, ce ne sont pas les stades de développement ou de gestation qui vont définir le statut humain de l'embryon et du fœtus, mais les contextes. Par exemple, lorsque que le fœtus ou l'embryon sont inclus dans le cadre d'un projet parental, ils deviennent humains, sans toutefois devenir des êtres humains. L'embryon qui va être implanté est conçu comme un enfant potentiel. Sans projet d'implantation, il demeure quelque chose de biologique. Il devient un individu à part entière seulement lorsque devenu fœtus, il est visible à l'échographie, ou lorsqu'il est possible de le sentir bouger. Toutefois, dès le début de la grossesse, les membres du couple parlent de leur enfant.

Dans ces contextes, on peut comprendre que le DPI semble une alternative plus éthique que le DPN, parce que pour les patient(e)s, il permet d'éviter le recours à l'avortement<sup>6</sup>. Avec le diagnostic prénatal c'est un enfant qu'ils ont l'impression de risquer d'éliminer. Surtout lorsqu'ils en sont au troisième avortement. Ce problème disparaît avec le diagnostic préimplantatoire, parce qu'ils ne conçoivent pas l'embryon comme un enfant, tant que l'implantation n'est pas réussie. En dehors du projet parental, ou après que les enfants désirés soient nés, les couples considèrent que l'embryon peut être donné à un autre couple ou détruit. S'il est détruit, il devient, ou redevient, du matériel biologique. Cependant les couples rencontrés préfèrent que ce matériel humain serve à quelque chose d'humain. Par exemple, l'amélioration des connaissances et des techniques, ainsi que le don, pour aider d'autres couples. Dans le contexte du don, l'embryon, de matériel biologique, redeviendra humain dans le cadre d'un autre projet parental. Ce retour n'est pas permis dans l'univers des représentations étapistes de l'humanisation de l'embryon.

Dans un autre ordre d'idées, pour ceux qui pensent que ces couples font de l'acharnement thérapeutique pour avoir un enfant provenant de leurs gamètes, il ne semble pas que la filiation biologique soit importante. Cette exigence relèverait plutôt de l'ordre des sentiments. Ce qu'ils désirent, c'est d'avoir un enfant d'eux. J'ai eu de la difficulté à percevoir cette nuance, mais d'après les témoignages que j'ai recueillis, le lien amoureux surpasse le lien biologique chez ces couples. L'enfant issu de leurs corps représente le fruit de leur amour qui amplifie et matérialise les sentiments qu'ils éprouvent l'un pour l'autre, ainsi que leurs représentations de l'épanouissement de la vie amoureuse. Au niveau des représentations, on n'en est pas à se dupliquer soi-même, mais à rendre le sentiment amoureux fécond, à travers la naissance d'un enfant né de deux personnes qui s'aiment.

Par exemple, quand un seul des partenaires était porteur d'une maladie dominante et que c'était l'homme, je demandais s'ils avaient pensé au don de sperme. Instantanément, la femme se reculait sur sa chaise, avec une expression de dédain, ce qui n'est probablement pas le cas pour les couples souffrant d'un problème de fertilité. L'homme est moins enclin à cette pratique, car il

---

<sup>6</sup> Ce qui m'a surpris en France, c'est de voir que pour les praticiens, le diagnostic préimplantatoire semblait représenter une alternative beaucoup plus acceptable que le diagnostic prénatal. Au Québec, c'est le diagnostic préimplantatoire qui semble immoral et dangereux tandis qu'en France, c'est le diagnostic prénatal qui soulève le plus d'interrogations éthiques dans les milieux que j'ai pu observer.

n'est pas infertile. Il peut accepter d'être porteur d'une maladie, mais pas d'être considéré comme un homme infertile, ce qui reviendrait à une diminution de ce qu'il est, dans un contexte déjà difficile. Cependant, quand je demandais aux patient(e)s pourquoi ils préféreraient adopter un enfant plutôt que d'utiliser les gamètes d'un autre, un des patient a très bien résumé l'état d'esprit des hommes placés dans des conditions similaires : *«Je préfère que nous adoptons un enfant, plutôt que d'utiliser un donneur de sperme, parce que cet enfant sera l'enfant de mon épouse et non le mien. Ça fera une différence dans l'amour que je pourrai lui porter. Si nous adoptons un enfant, nous serons égaux devant lui en tant que parents»* (Un patient, entrevue informelle : Journal de terrain, 2004).

À ce stade de mes travaux sur le diagnostic préimplantatoire, je considère que le DPI poursuit l'objectif d'aider les couples à donner naissance à des enfants sains d'une maladie génétique ou chromosomique grave, connue ou suspectée dans la famille, au bout d'un processus qui ressemble à une course à obstacle. Cependant, même si nous sommes devant une médecine dont l'efficacité thérapeutique est nulle pour le corps biologique et dont les taux de réussite sont trop bas pour en faire une approche généralisée, il ne faut pas minimiser son efficacité symbolique, agissant sur les souffrances psychologiques et socioculturelles.

D'un point de vue éthique, les performances médiocres du DPI et son haut taux de technicité ne doivent pas occulter le fait que c'est avant tout une pratique humaine qui peut avoir un impact réparateur et améliorer les conditions de vie. Par exemple, le DPI peut faire office de rite de passage menant vers le retour à la vie «normale». Si l'enfant est considéré comme le fruit de l'amour d'un couple, l'importance sociale d'avoir un enfant de celui ou de celle qu'on aime s'en trouve exacerbée. De plus, pour mes informatrices françaises, avoir un conjoint et un enfant est aussi associé à la réussite sociale. On peut croire que le désir d'enfants est naturel, mais le désir qu'ils soient le résultat de l'amour du couple devient culturel.

Le DPI peut aussi agir comme rite expiatoire pour une faute, exprimée sous la forme d'une tare héréditaire, dont on se sent coupable, mais qu'on n'a pas commise. Par conséquent, le DPI permet d'expié cette faute, parce que les couples doivent aller au bout de ce qui est possible de faire pour l'autre, pour leur enfant et pour leur environnement social, en mettant à l'épreuve leur

amour et leur courage. Le DPI oblige les patient(e)s à franchir une série d'étapes qui ressemblent à une quête. On doit s'y imposer analyses et réflexions et passer à travers des épreuves parsemées de moments de détresse et de peine, où rien n'est jamais gagné. Cependant, d'après ce que j'ai pu observer, ce processus peut permettre aux couples de trouver la paix, même s'il n'y a pas d'enfant après les tentatives permises. Si on se fie aux témoignages des informatrices et informateurs, on peut déduire qu'avec ou sans enfants, le DPI libère la conscience et permet de donner moins de prises à la culpabilité ou à la peur d'être blâmé.

Dans ce contexte, refuser le DPI à certains patient(e)s pourrait avoir un effet thérapeutique aussi bénéfique que de le leur accorder. Le seul fait d'avoir voulu y recourir pourrait rétablir la justification sociale du couple et prouver au conjoint, aux familles, aux communautés et à la société qu'ils ont fait tout ce qu'ils pouvaient pour avoir un enfant. Le DPI offre la chance aux membres du couple de se dire : *«Tu vois, j'ai fait tout ce que je pouvais pour te donner un enfant sain»*. De même, le couple peut dire à la famille et à la société qu'il a tout mis en œuvre et fait tous les sacrifices nécessaires pour avoir cet enfant qui n'est pas venu, ou ne peut venir. Ceci est particulièrement important dans un environnement où la norme est d'être marié et de fonder une famille et ce, plus spécifiquement pour la femme pour qui ça semble devenir une reconnaissance sociale majeure en France. Dans ces conditions, les conjoints seront tristes, mais déresponsabilisés de ce qu'ils ne peuvent changer.

De plus, le DPI peut avoir un effet rédempteur en permettant à la personne atteinte ou porteuse de vaincre la maladie en l'éradiquant de sa généalogie. De victime impuissante, soumise aux aléas du destin, le DPI investit la personne atteinte ou porteuse d'un pouvoir qui va lui permettre de mettre fin à son propre drame à travers la génération qui vient et avec la complicité de son ou sa conjointe. Il y a beaucoup à apprendre sur la place que prennent la culpabilité et l'impuissance dans le phénomène du DPI. Toutefois, on peut convenir que le DPI est une forme d'absolution dispendieuse. Mais, il faut avoir l'honnêteté d'admettre que malgré qu'il soit une pratique expérimentale, à risque d'induire certaines pathologies, le DPI est cautionné parce qu'outre les bienfaits ci-haut mentionnés, il sert aussi à explorer des univers biologiques encore peu connus. Par ailleurs, comme la communauté scientifique connaît très peu les risques réels courus par

l'enfant, à court et long terme, les patient(e)s ne sont pas ou peu informés des zones grises du diagnostic préimplantatoire.

Comme nous venons de le voir, les représentations des professionnel(le)s concernés par les questions bioéthiques portant sur la génétique peuvent être très différentes de celles des patient(e)s. Par conséquent, une volonté réelle de développer une éthique citoyenne doit nécessairement donner une place centrale à l'expérience des patient(e)s qui utilisent ces approches génétiques de la reproduction, tout en leur assurant un transfert des connaissances adéquat. En même temps, cette prise en compte permettrait de rechercher les modèles socioculturels qui pourraient se dégager des expériences individuelles. De plus, au niveau analytique, elle nous apprendrait à nous déplacer plus facilement entre le dogme et l'expérience. Elle pourrait aussi initier des mouvements de mise en commun de nos expériences et de nos connaissances intellectuelles, citoyennes et sociales. À partir de ce moment, il sera possible de redéfinir de nouveaux concepts et de rechercher des consensus éthiques mieux adaptés aux nouvelles réalités sociales, culturelles et scientifiques.

##### 5 Définir de nouveaux concepts et rechercher des consensus éthiques mieux adaptés aux nouvelles réalités

La prochaine étape à franchir pourrait être de définir de nouveaux concepts pour la génétique reproductive et de rechercher des consensus éthiques à partir de ce qui se dégage de la théorie et provient de la pratique. Toutefois, pour y arriver, il faudra se donner les moyens scientifiques de connaître les nouvelles réalités en matière de représentations citoyennes de la génétique et surtout, avoir l'honnêteté intellectuelle de les nommer.

Par exemple, comme nous pratiquons une certaine forme d'élimination des fœtus ou des embryons porteurs de maladies génétiques graves, que certains qualifient d'eugénistes et d'autres non, il importe de préciser ce qu'on entend par eugénisme. Même si cette sélection n'est ni étatisée, ni systématique, ni imposée il n'en demeure pas moins qu'elle est devenue une pratique sociale et qu'il faudra donner un nom à ce qu'on fait. Sans poser ici de jugements de valeurs sur ces pratiques, que nous persistons à qualifier de diagnostiques, il me semble exister un vide

sémantique qui nous permet de ne pas prendre de position claire sur ce que nous acceptons ou refusons.

Nous aurions peut-être avantage à convenir du fait que nos pratiques et nos idéaux moraux ne coïncident pas toujours. Il serait peut-être aussi préférable d'assumer nos paradoxes, plutôt que de se donner l'illusion qu'on fait autre chose que ce qu'on fait réellement. Si nous considérons que ce que nous pratiquons est une forme nouvelle d'eugénisme, il faudra la nommer. Si au contraire nous croyons que ce n'en est pas, il faudra trouver une dénomination pour ces pratiques sélectives. Nous pourrions ensuite déterminer les limites de ce que nous trouvons ou non acceptable en tant que société. Cet exercice semble préalable à toute forme de normalisation, éthiques ou autres.

Comme nous l'avons vu précédemment, il faudrait aussi évaluer les représentations de l'embryon sous d'autres critères. Comparer les représentations des rapports entre les risques et les bénéfices, en tenant compte des sciences sociales et humaines, des sciences de la vie, du corps médical, des décideurs, des citoyens et des patient(e)s. Considérer l'importance de la culpabilité dans les pratiques de génétique reproductive, étant donné que les facteurs étiologiques y sont endogènes et qu'ils se transmettent entre personnes qui normalement sont importantes pour les uns pour les autres (enfants, parents, frères et sœurs etc.). Viser un cadre normatif capable de tenir compte des variables culturelles et des répercussions de la mondialisation dans le sens du nomadisme thérapeutique. Et enfin, ce qui semble un des grands défis de l'histoire humaine actuelle : rechercher l'équilibre entre le bien-être individuel et le bien-être collectif.

6 Rechercher l'équilibre entre le bien-être individuel et le bien-être collectif en matière d'éthique et de politiques de santé.

La recherche d'un équilibre entre le bien-être individuel et le bien-être collectif apparaît comme la prochaine étape à franchir en matière d'éthique et de politique de santé. Comme société, nous sommes confrontés à un dilemme fort intéressant, celui de préserver les bienfaits de l'individualisme dans un système qui favorisera le bien-être de la collectivité. Entre autres, la génétique nous conduit à réfléchir sur la possibilité de faire converger les bénéfices individuels et collectifs.

Comme nous retrouvons des pratiques génétiques un peu partout dans le monde, en tant que chercheur(e)s, nous avons la chance unique d'être aux premières loges pour observer comment les groupes culturels ou sociaux aménagent ces deux positions, selon qu'ils favorisent le bien-être individuel où qu'ils soient plus préoccupés par le bien-être collectif. Nous avons l'opportunité de profiter de leurs expériences et de recueillir des données sur la possibilité de réconcilier les deux. C'est pourquoi il importe de faire des recherches plus centrées sur les impacts de la société sur la génétique, que sur les impacts de la génétique sur la société. Il y a là un vaste champ de connaissances à développer.

## Conclusion

À l'heure où la possibilité d'une éthique citoyenne commence seulement à poindre, il serait prétentieux de vouloir conclure. De toute façon, l'expérience que j'en ai est loin d'être suffisante pour que je puisse me le permettre. Cependant, ce que je peux dire, c'est que l'expérience des patient(e)s et les conceptions citoyennes de la génétique sont des terrains d'études riches en représentations et en phénomènes de transformation des mentalités. Si nous évitons d'aller voir ce qui s'y passe, nous risquons d'imposer des points de vue élitistes et de retarder le développement des connaissances sur ce que nous sommes socialement entrain de transformer au moyen de la génétique.

Des normes éthiques déconnectées de la réalité, même si elles sont échafaudées sur de belles théories, seront toujours désuètes et inadaptées avant même d'entrer en vigueur. Si c'est le contrôle de la génétique et de la reproduction que nous voulons, la prise en compte des données de terrain ne saurait nous être utile. De plus, une telle attitude ne pourra que favoriser les excès et les dérives, inévitables sous la contrainte. Par contre, si nous souhaitons comprendre ce qui se passe et participer au développement d'une réelle éthique citoyenne, les études de terrain et les échanges entre les théoricien(ne)s, les praticien(ne)s, les décideur(e)s, les citoyen(ne)s et les utilisateur(trice)s de ces biotechnologies de la reproduction sont incontournables. Et ce, malgré leurs côtés fastidieux et le temps que l'atteinte de tels objectifs suppose.

Selon Demry (2005), l'éthique citoyenne «[...] ne doit pas apparaître comme une ornementation ou une convention sociale. Elle s'impose et elle se déploie comme une interrogation et comme une exigence critique, éventuellement transgressive, face aux institutions et aux décisions politiques [...] le sujet moral peut revendiquer et promouvoir des valeurs incompatibles avec celles de l'État» (Demry, 2005, [En Ligne] <http://www.aix-mrs.iufm.fr/formations/filieres/ecjs/terminale/ethique.html#3>).

## BIBLIOGRAPHIE

- BOUFFARD, C. (2004), «Le respect des principes bioéthiques est-t-il possible dans les conditions actuelles de prestation des services génétiques québécois de médecine prédictive associée à la reproduction ?» : 119-144, in C. Hervé, B. M. Knoppers, P. A. Molinari & G. Moutel (dir.), *La place de la bioéthique en recherche et dans les services cliniques*. Paris, Dalloz, Coll. Thèmes et Commentaires.
- BOUFFARD, C., 2002, *Génétique de la reproduction et émergence normative*. Thèse de doctorat en anthropologie, Faculté des sciences sociales, Université Laval, Département d'anthropologie, Québec, 549 p.
- BOUFFARD, C., 2000, «Le développement des pratiques de la génétique médicale et la construction des normes bioéthiques», *Anthropologie et Sociétés*, 24 :73-90.
- DEMRY, L., 2005, *L'éthique*, in *L'ECJS en classe de Terminale Fiche de présentation* [En Ligne :10-05-2005] [http://www.aix\\_mrs.iufm.fr/formations/filieres/ecjs/terminale/ethique.html#3](http://www.aix_mrs.iufm.fr/formations/filieres/ecjs/terminale/ethique.html#3), 01, 06, 2005.
- GENETHON, 2005, Centre de recherches et d'applications sur les thérapies géniques. [En ligne : 10-05-2005] <http://www.genethon.fr/php/index.php>
- GREB, 2005, *Et l'Homme créa la génomique. Rapport de la conférence citoyenne sur les avancées de la biologie humaine à l'heure de la génomique*, Groupe de recherche en Bioéthique (GREB) de l'Université de Montréal, Forum citoyen sur le génome, 26 p.
- MSSS, 1998, *Plan d'action ministériel en éthique de la recherche et en intégrité scientifique*. Gouvernement du Québec, Ministère de la Santé et des Services sociaux, Direction générale de la planification et de l'évaluation.
- MSSS, 2005 *L'organisation des services de génétique au Québec : Plan d'action 2005-2008*, Gouvernement du Québec, Ministère de la Santé et des Services sociaux, avril 2005, 22p.
- PRESS N., C. H. BROWNER, D. TRAN, C. MORTON & B. LE MASTER, 1998, « Provisional normalcy and "perfect babies" : Pregnant women's attitudes toward disability in the context of prenatal testing » : 46-65, in S. Franklin & H. Ragoné (éd.), *Reproducing reproduction*. Philadelphia, University of Pennsylvania.
- RAPP R., 2000, *Testing Women, testing the fetus The social impact of amniocentesis in America*. New York, Routledge.
- RAPP R., 1998, « Refusing prenatal diagnosis : The meanings of bioscience in a multicultural world », *Science, Technology & Human Values*. [En ligne], Cambridge, 11 p., [Références du 22, 08, 2000], disponible sur : <http://proquest.umi.com/pqdlink?Ver=1&Exp=07-01-2003&FMT=FT&DID=>.
- RAPP R., 1994, « Women's responses to prenatal diagnosis : A sociocultural perspective on diversity » : 219-33, in K. H. Rothenberg and E. J. Thomson (éd.), *Women and prenatal testing : Facing the challenges of genetic technology*. Columbia, Ohio State University Press.
- RAPP R., 1993, « Sociocultural differences in the impact of amniocentesis. An anthropological research report », *Fetal Diagnostic and Therapy*, 1 : 90-96.