

Le respect des principes bioéthiques est-il possible dans les conditions actuelles de prestation des services génétiques québécois de médecine prédictive associée à la reproduction ?

Chantal Bouffard,
Ph.D. CRDP

Jusqu'à date, nous disposons d'un ensemble de mesures éthiques visant à maintenir la génétique humaine dans les limites de ce que nous considérons comme acceptable socialement. Toutefois, cette solution semble peu efficace hors des cadres de la recherche, spécialement lorsqu'il s'agit d'assurer des services de génétique médicale respectueux de la personne et de son autonomie. Toutefois, avant d'identifier les facteurs les plus susceptibles de provoquer des manquements éthiques dans le contexte de la prestation des services de génétique prédictive associée à la reproduction, il est primordial de comprendre le problème à partir de son environnement socioculturel.

De prime abord, il faut considérer que les représentations sociales et culturelles de la génétique ont joué un rôle capital dans les choix que nous avons faits en matière de priorités bioéthiques. Par exemple, la tendance à considérer la génétique comme un agent de changement social dépend en grande partie des représentations en cours en Occident (Bouffard, 2000). D'ailleurs, nos perceptions fatalistes de la génétique (Alper, J. & J. Beckwith, 1993) ont fait en sorte que nous nous sommes beaucoup plus intéressés aux impacts de la génétique sur la société, qu'à ceux de la société sur la génétique. Par conséquent, de telles représentations ne prédisposent pas à initier des travaux portant sur les conditions éthiques de la prestation des services de génétique clinique. Elles sont trop concernées par l'avenir et elles ne tiennent pas compte de la génétique comme d'un produit social (Brunger F. & K. Bassett, 1998; Martin E., 1998; Nelking, L. & M. S. Lindee, 1995).

Pourtant, ce n'est qu'en étudiant les impacts de la société sur la génétique que nous pouvons vérifier si nos principes éthiques tiennent le coup sur le terrain. Cet

inversement paradigmatique permet de vérifier si les orientations bioéthiques développées pour la génétique sont applicables dans la pratique clinique. Il donne aussi l'opportunité d'évaluer à quel point des concepts qu'on dit relever de l'ordre du privé, comme la liberté de choix et les principes de respect de la personne et de son autonomie, sont contraints par des facteurs sociaux et biomédicaux. De surcroît, il met en lumière l'imputabilité des organisations sociales et biomédicales dans l'émergence des problèmes éthiques relatifs à la médecine prédictive associée à la reproduction. Même si nous aimons nous convaincre du contraire, les décisions relatives à cette forme de reproduction sélective, basée sur des technologies qui prédisent les conditions de santé d'un enfant à naître, peuvent rarement être prises à partir de valeurs individuelles.

Il est irréaliste de croire que le conseiller(ère) expert ou l'État n'interviennent pas, sous une forme ou une autre, dans les décisions personnelles. Dans notre persistance à entretenir cette croyance, il est probable que nous survalorisons l'efficacité du « choix libre et éclairé », et des principes bioéthiques en général, à garantir des services respectueux de la personne à l'intérieur des cadres cliniques. Enfin, ce n'est qu'en adoptant cette perspective que nous serons en mesure de passer à la question qui nous préoccupe : le respect des principes bioéthiques est-il possible dans les conditions actuelles de prestation des services génétiques québécois de médecine prédictive associée à la reproduction ?

À première vue, le Québec offre des services de médecine prédictive associée à la reproduction, sans se préoccuper de déterminer les cadres éthiques nécessaires à ses applications cliniques. Néanmoins, il serait simpliste de croire que l'insouciance ou le mépris des patient(e)s soient à l'origine de cette attitude. La professionnalité et l'empathie des médecins généticiens, ainsi que des personnes qui assurent les services de génétique ne sont pas à remettre en cause. Cependant, tout en tenant compte de l'impact des représentations sur la bioéthique et de la pensée magique entretenue autour de sa capacité de s'appliquer d'une façon universelle (Bouffard, 2003), c'est au niveau des structures organisationnelles qu'il faut rechercher les failles. Par conséquent, toute tentative de compréhension du phénomène de respect des principes bioéthiques en clinique doit tenir compte des contextes sociaux et institutionnels qui le sous-tendent, ainsi que des contraintes organisationnelles qui s'y exercent.

Dans les limites de ma participation à ce collectif, il est impossible d'examiner d'une façon exhaustive et approfondie tous les facteurs organisationnels sociaux et biomédicaux susceptibles de créer des problèmes éthiques dans ce type de pratique clinique. Il est aussi impensable de prendre en considération tous les principes bioéthiques mis en jeu. Toutefois, les résultats que je présente, et qui s'appuient sur plus de sept années de recherches ethnographiques multisites dans le milieu de la génétique médicale québécoise¹, révèlent que les principes de respect de la personne,

1. Recherche menée entre 1996 et 2003, dans trois laboratoires et quatre cliniques de génétique médicale associés aux hôpitaux universitaires du Québec, ainsi que dans un laboratoire de génétique et

de consentement libre et éclairé, de non-malfaisance, ainsi que d'équité, sont difficilement applicables dans les conditions actuelles d'organisation des services de génétique au Québec. D'autant plus que l'inadéquation de la formation de certains des professionnels de la santé et l'insuffisance des connaissances des patient(e)s exacerbent la situation. Enfin, le conseil génétique souffre d'une organisation défailante et ses ressources professionnel(le)s sont mal utilisées.

Ces quelques aspects d'un problème plus vaste suffiront à nous faire réaliser que tout n'est pas mis en œuvre pour que les individus prennent des décisions aussi graves dans des conditions qui favorisent le respect de la personne et l'expression de son autonomie. Nous verrons aussi que les effets négatifs provoqués par les conditions de prestation des services génétiques sur les patient(e)s ne sont pas pris en compte. Cette insouciance s'appuie sur deux présupposées : la confiance que nous avons en notre système de santé et la croyance que le conseil génétique systématique, la non-directivité des intervenant(e)s, les codes déontologiques des professionnels de la santé et le libre choix des patient(e)s suffisent à assurer une pratique éthique de la médecine génétique associée à la reproduction. Toutefois, en priorisant l'étude des impacts de la génétique sur la société, nous minimisons les impacts de la société sur la génétique. Ainsi, nous cautionnons des agissements qui enfreignent plusieurs des principes éthiques fondamentaux, énoncés pour se garder des méfaits de la génétique.

Dans les pages qui suivent, je donnerai d'abord un aperçu de l'influence qu'ont eu les représentations de la génétique sur les orientations bioéthiques en matière de médecine prédictive et reproductive. En deuxième partie, à partir des impacts de la société sur la génétique, je dresserai un tableau des principales contraintes organisationnelles sociales et biomédicales qui pèsent sur les conditions de prestation des services de génétique. Ensuite, l'analyse des facteurs d'assimilation et de transmission des connaissances génétiques qu'on retrouve dans les deux catégories de contraintes organisationnelles fera l'objet d'une troisième partie. Les conditions de pratique les plus susceptibles de générer des problèmes bioéthiques y seront aussi identifiées. Dans la quatrième partie, j'aborderai d'une façon plus spécifique les principes éthiques les plus difficiles à respecter dans les conditions actuelles de prestation des services de génétique prédictive. Enfin, avant de conclure, dans la cinquième partie nous trouverons quelques pistes de solutions et une discussion sur l'ensemble de la situation.

de reproduction animale. En plus de ma présence sur le terrain, j'ai pu assister à 103 cas cliniques. Soixante et onze entrevues formelles m'ont été accordées dans cinq hôpitaux et quatre laboratoires universitaires, ainsi que dans une clinique privée. Les données ont été principalement recueillies au moyen de l'observation participante, d'entrevues semi-dirigées et de discussions informelles.

I. L'IMPACT DE LA GÉNÉTIQUE SUR LA SOCIÉTÉ ET LES CHOIX BIOÉTHIQUES

Les problèmes de respect des principes éthiques en clinique de génétique prédictive ne sont pas apparus spontanément. Ils émergent des contextes socioculturels spécifiques qui leur ont permis de se développer et d'intégrer les systèmes dans lesquels on les retrouve. Comme la médecine prédictive associée à la reproduction offre la possibilité de donner ou non accès à la vie et au statut d'humain, à partir de critères qui relèvent à la fois de la culture, de la science et de la médecine, beaucoup de personnes la perçoivent comme une menace. Dans cette perspective, l'intégrité de l'espèce, la cohésion des organisations sociales et le respect de certains groupes d'individus sont mis en péril. Par conséquent, comme tout ce qui associe génétique et reproduction, ce secteur biomédical est considéré comme un puissant vecteur de transformations sociales, et donc, comme un phénomène dangereux.

Depuis les années soixante-dix, la prégnance des conceptions alarmistes de la génétique nous a fait ressentir l'urgence de nous prémunir contre les effets pervers et dévastateurs des manipulations génétiques, de l'eugénisme et de diverses formes de discrimination (Gavarini, 1990; Nelkin & Lindee, 1995; Sfez, 1995; Shakespeare, 1994, 1995; Suleiman, 1994). Cette situation a été exacerbée et entretenue par des personnages publics et scientifiques qui n'ont pas résisté à l'attrait de patauger dans la science-fiction ou de se transformer en prophètes. D'un point de vue bioéthique, on peut constater que la puissance de l'imaginaire a orienté les débats éthiques en les limitant aux impacts de la génétique sur la société et au contrôle des dérives du génie génétique. Par conséquent, si on tient compte du « bouillon de culture » dans lequel nos stratégies éthiques se sont développées, nous pouvons comprendre pourquoi nous avons accordé plus d'importance à la recherche et au développement qu'à la pratique clinique.

Outre les représentations relevant de l'imaginaire religieux et de l'imaginaire fictif (Bouffard, 2000) le plus souvent en référence au *Meilleur des mondes* (Huxley, 1939), il ne faut pas passer sous silence l'influence des représentations économiques en cours dans les sociétés occidentales. Par exemple, même si les scientifiques ont amorcé eux-mêmes les débats sur la question génétique lors de la conférence d'Asilomar² en 1975 (Coulter, 2000), et que la protection de l'individu est à l'origine de la bioéthique (Durand, 1999) il n'en demeure pas moins que les cadres éthiques pour la génétique ont été élaborés dans un contexte où les biotechnologies qui en dérivent génèrent prestige et profits. Comme ces avantages sont directement reliés à la recherche, au développement et à l'industrie, l'investissement fait en bioéthique et

2. En 1975, les scientifiques tenaient à Asilomar une conférence où ils exprimaient leurs inquiétudes face aux nouveaux instruments de connaissances qu'ils développaient en génétique. Cette conférence, largement ouverte au public, a été l'un des événements qui a le plus contribué à l'ouverture des débats sur la question.

le support international dont elle jouit visent non seulement à assurer la protection des sujets de recherche, mais aussi la pérennité d'une extraordinaire source de bénéfices. Cependant, le récent développement de la génétique prédictive clinique peut aussi justifier le fait que la bioéthique se soit beaucoup penchée sur les impacts futurs de la génétique sur la société.

Malgré tout, ces contextes socioculturels ont permis d'instituer des conduites scientifiques et médicales visant le respect de la personne et de son intégrité physique et morale. Cependant, conçues pour éviter les manipulations génétiques de l'être humain, l'eugénisme d'État, ainsi que l'exploitation et la discrimination des personnes malades ou potentiellement malades ou handicapées, les lignes directrices qui encadrent la génétique ont aussi été élaborées pour s'assurer que le développement de la recherche ne soit pas remis en questions pour des raisons de manquements à l'éthique.

En limitant nos préoccupations aux impacts de la génétique sur la société, nous avons priorisés la recherche et le développement en matière de bioéthique et favorisé un déploiement de la génétique où la recherche et la clinique ne font pas l'objet d'une même considération. Ce faisant, nous réduisons l'importance d'élaborer des règles éthiques particulières à la clinique. La disparité entre les moyens financiers investis en recherche et ceux qui le sont en clinique, supporte l'idée que la génétique doit demeurer une source de profits plutôt que de débits. Quoique certaines biotechnologies soient transférées en clinique, elle engloutit plus de ressources financières qu'elle n'en produit et ce, aussi longtemps que des moyens thérapeutiques efficaces ne seront pas commercialisés. Dans le même esprit, peu de ressources sont consacrées pour les questions bioéthiques.

Force est de constater que notre approche de la génétique, par le biais de ses impacts sur la société, est insuffisante. Elle contribue aussi à occulter les problèmes éthiques rencontrés en clinique. Devant des niveaux d'intérêts aussi éloignés des raisons d'être de la clinique, en m'intéressant à l'impact de la société sur la génétique, c'est-à-dire, à l'influence plus structurante de l'environnement social et institutionnel sur les pratiques cliniques et les processus décisionnels patient(e)s, j'ai été amenée à me demander si le travail éthique effectué jusqu'à aujourd'hui pouvait suffire à :

- 1) Assurer le respect des personnes qui utilisent les services de diagnostic prénatal.
- 2) Permettre de les rendre aptes à prendre les décisions les plus éclairées possible.
- 3) Minimiser l'induction d'événements qui causeraient plus de souffrances que de bienfaits dans des situations déjà dramatiques.

II. L'IMPACT LA SOCIÉTÉ SUR LA GÉNÉTIQUE ET LES PROBLÈMES BIOÉTHIQUES

Dans une perspective qui se soucie principalement des impacts de la génétique sur la société, très peu de stratégies éthiques ont été mises en place pour encadrer la pratique clinique de la génétique. Les mesures éthiques actuelles, qui s'adressent principalement aux chercheur(e)s, conviennent parfaitement à l'univers protégé et circonscrit de la recherche. Cependant, dans un milieu ouvert comme celui de la clinique, les contraintes socioculturelles imposées à travers l'organisation des institutions sociales et biomédicales peuvent jouer considérablement sur les conditions éthiques de la pratique médicale. Dans cet univers d'influence, nous allons retenir deux catégories de contraintes : les contraintes organisationnelles sociales (A) et les contraintes organisationnelles biomédicales (B).

A. LES CONTRAINTES ORGANISATIONNELLES SOCIALES

Dans la catégorie des contraintes organisationnelles sociales, certains facteurs viennent remettre en question l'exercice d'un choix réellement libre et éclairé à partir de connaissances génétiques, ainsi que le respect de la personne et de son autonomie. Comme on retrouve ces facteurs au sein de plusieurs secteurs institutionnalisés, comme la famille, la religion, l'État, le travail, la jurisprudence et l'enseignement, considérant les représentations qui les supportent, il serait utopique d'espérer apporter des changements à court ou moyen termes. Cependant, l'étude des contraintes organisationnelles sociales empêche le retranchement derrière les bonnes intentions bioéthiques qui peuvent masquer une réalité fort différente.

Parmi les principaux facteurs organisationnels sociaux qui risquent de générer des manquements éthiques (figure I), l'absence de support pour les parents qui choisissent de laisser naître un enfant diagnostiqué gravement malade ou handicapé, vient en tête de liste. Il est suivi par le constat de fragilité d'une institution familiale

FIGURE I : CONTRAINTES ORGANISATIONNELLES SOCIALES

- Absence de support aux parents d'enfants malades
- Fragilité de l'institution familiale nucléaire
- Absence de rôle social pour les personnes déficientes ou handicapées
- Rejet des déficiences intellectuelles
- Survalorisation de la productivité et de la consommation
- Organisation du travail séparée de la vie privée
- Inadéquation des connaissances

basée sur les ressources limitées de la famille nucléaire. De plus, l'absence de rôle social pour les personnes déficientes, lourdement handicapées ou non autonomes, ainsi que le rejet des déficiences intellectuelles, pèsent lourd sur les décisions sélectives prénatales.

Si les patient(e)s désirent garder l'enfant, ils auront à surmonter plusieurs obstacles de nature sociale. Par exemple, ils devront faire face à l'absence de structure d'aide aux familles et aux personnes non autonomes et pourront rarement compter sur la famille et les amis. De plus, il y a peu de services de garde pour les enfants déficients ou gravement malades ou handicapés et, une fois l'enfant devenu adulte, il devient difficile de l'intégrer à un groupe ou à une activité régulière dans la communauté.

En revenant à la figure I, la survalorisation de la productivité et la surconsommation ne sont pas étrangères au fait que ces situations perdurent, surtout dans un contexte où l'organisation du travail ne tient pas compte de la vie familiale. Enfin, l'inadéquation des connaissances biologiques, médicales et génétiques au sein de la population, nuit à l'exercice d'un choix éclairé basé sur l'autonomie.

Tous ces facteurs orientent les décisions prises en médecine prédictive vers l'avortement. Par exemple, beaucoup de parents préféreraient poursuivre la grossesse d'un enfant qu'ils attendent, même si celui-ci est atteint du syndrome de Down. Cependant, l'obligation de quitter le marché du travail pour s'occuper de l'enfant (situation spécifique aux femmes), l'abandon de celles-ci par leurs conjoints et l'incertitude face au sort réservé à l'enfant à la mort des parents, sont des raisons beaucoup plus déterminantes pour décider d'un avortement sélectif que le désir de l'enfant parfait. L'isolement social, l'absence des réseaux d'entraide, le sentiment d'abandon vécu par les autres enfants de la famille et la peur du rejet de l'enfant atteint viennent s'ajouter à cette liste peu encourageante. Dans un environnement socioculturel semblable, peut-on encore parler de liberté de choix ? Ne sommes-nous pas devant un exemple frappant de l'impact qu'a la société sur la génétique ? Quand l'organisation sociale défavorise la venue au monde d'un enfant gravement malade ou handicapé et que le système fait en sorte qu'elle signifie presque toujours une dégradation de la qualité de vie des parents, peut-on encore parler de respect de la personne ?

Malgré nos bonnes intentions, nous ne pouvons continuer à affirmer que le conseil génétique non directif suffit à garantir des pratiques éthiques. Dans les conditions actuelles, il masque notre refus de réaliser que nous pratiquons une forme d'eugénisme libéral ou privé³ (Boukhari & Otchet, 1999; Hottois & Missa, 2001), qu'on dit basée sur l'individualisme, mais qui en fait est contrainte par le contexte

3. Certains activistes parlent d'eugénisme de « convenance » parce que pratiqué sur la base de désirs personnels. En Occident on utilise aussi les termes d'eugénisme « libéral » ou d'eugénisme « démocratique » pour marquer la différence entre la sélection individuelle des enfants à naître et la sélection faite par l'État ou la collectivité.

social. En prenant l'apparence du libre choix, les forces sociales exercent des pressions non négligeables sur les désirs individuels. D'un point de vue bioéthique, au lieu de créer des concepts qui tranquillisent la conscience, il faudrait accepter que, compte tenu du développement génétique, l'eugénisme puisse prendre divers visages et déterminer les formes d'eugénisme qui nous sont intolérables. Enfin, aux facteurs organisationnels sociaux, s'ajoutent les facteurs institutionnels biomédicaux qui ont aussi beaucoup d'incidence sur les conditions de pratique en clinique de génétique prédictive associée à la reproduction.

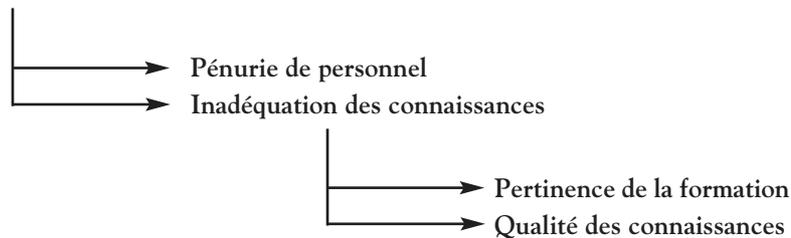
B. LES CONTRAINTES ORGANISATIONNELLES BIOMÉDICALES

Si on se propose d'effectuer des changements à court et à moyen termes, il semble plus réaliste de modifier les facteurs organisationnels biomédicaux, parce qu'on les retrouve au sein d'une seule institution (quoique au Québec, les services de santé dépendent de l'État) et que les représentations qui les gouvernent sont moins anciennes que celles qu'on retrouve dans la catégorie précédente. D'un point de vue pragmatique, ils sont très intéressants.

Comme le montre la figure II, les manques de ressources financières et humaines sont deux des principaux facteurs de contraintes qui exercent leurs influences sur les pratiques génétiques et sur les processus décisionnels des patient(e)s. Les ressources financières investies en clinique sont insuffisantes pour permettre d'offrir des services de génétique complets, aptes à résoudre les problèmes inhérents à ce type de pratique. Par conséquent, le support de psychologues, de travailleur(se)s sociaux, de conseiller(ère)s en génétique, de diététicien(ne)s et d'autres professionnels de la santé peuvent rarement être intégrés d'une façon systématique aux services de génétique. Si on considère la gravité des décisions à prendre, dans le contexte de la médecine prédictive associée à la reproduction, un choix institutionnel semblable ne peut que porter préjudice aux patient(e)s.

FIGURE II : CONTRAINTES ORGANISATIONNELLES BIOMÉDICALES

- Ressources financières
- Ressources humaines



Le respect des principes bioéthiques est-il possible dans les conditions actuelles de prestation...? 127

De surcroît, le manque de ressources matérielles des laboratoires ralentit considérablement la sortie des résultats. S'il manque des microscopes ou si la technologie est vétuste, on analyse moins de cas à la fois et ce, moins rapidement. Alors, quand il s'agit de décider si on doit avoir recours ou non à un avortement pour un enfant désiré au départ, plus les parents disposent de temps pour réfléchir entre l'annonce du diagnostic et la possibilité d'un avortement, mieux ils peuvent accuser le choc. De plus, même si l'avortement d'un embryon n'est jamais agréable, des résultats rapides permettent d'éviter un foeticide. La longueur des délais fait une différence considérable dans le niveau de souffrance, de remords et d'anxiété ressentis par les parents. Les souffrances additionnelles occasionnées par l'obtention d'un diagnostic tardif nous éloignent de nos objectifs de non-malfaisance.

La liste des lacunes causées par le manque d'investissement est longue. Quoique les problèmes engendrés par cette situation influent considérablement sur les conditions éthiques de prestation des services, comme le sujet déborde du cadre de notre problématique nous ne l'abordons pas ici. Alors, mises à part les considérations d'ordre économique, au premier plan des facteurs nuisibles à la prestation éthique des services médicaux prédictifs relatifs à la reproduction, nous retrouvons les problèmes de ressources humaines. La pénurie de personnel formé spécifiquement pour la génétique clinique ou de laboratoire s'avère une des faiblesses majeures du système. Cette déficience est due à l'inadéquation des connaissances de ces professionnel(le)s face aux nouvelles exigences des pratiques génétiques.

Par conséquent, j'ai choisi l'inadéquation des connaissances pour illustrer les problèmes de manquement à l'éthique dans la prestation des services de génétique prédictive. D'abord, elle est commune aux deux catégories de contraintes organisationnelles et ensuite, elle est riche en exemples vérifiables sur le terrain. Qu'il s'agisse de l'influence qu'exercent les médecins sur les processus décisionnels des patient(e)s, des lacunes dans la formation des médecins, des conditions d'initiation au conseil génétique ou du choix des professionnel(le)s qui le prodiguent, les problèmes relatifs aux connaissances ont tous des répercussions sur les conditions éthiques de la pratique.

III. L'INADÉQUATION DES CONNAISSANCES

Les problèmes liés aux phénomènes de transmission et d'assimilation des connaissances sont nombreux en génétique. De la recherche à la clinique, on les retrouve à tous les niveaux. Toutefois, nous nous intéresserons plus particulièrement : aux conditions de référence des patient(e)s en génétique (A), au conseil génétique (B) et à l'organisation du conseil génétique (C).

A. LES CONDITIONS DE RÉFÉRENCE DES PATIENT(E)S

Parce qu'elle ne s'adresse plus seulement à un nombre restreint de personnes atteintes ou porteuses de maladies rares, la clinique de génétique prédictive peut être perçue comme une pratique récente, même si elle existe depuis plusieurs années. Avec l'augmentation des possibilités de diagnostic prénatal et la multitude des techniques et des tests diagnostics et prédictifs qui sont offerts aujourd'hui, un plus grand nombre de personnes vient consulter en génétique médicale pour la première fois. Cette relative nouveauté pose des problèmes au niveau des conditions dans lesquelles les patient(e)s se retrouvent en génétique. La plupart des gens sont référés par leur médecin de famille, leur obstétricien, ou tout autre spécialiste sans préavis et sans y être préparés, à la suite d'une grossesse difficile, d'une indication d'âge maternel avancé, d'une échographie anormale ou parce que le médecin de famille ou l'obstétricien se rend compte qu'il pourrait y avoir des risques de transmission de maladies génétiques. Si la femme est enceinte, tout se déroule très rapidement.

B. LE CONSEIL GÉNÉTIQUE

La première rencontre avec le généticien médical débute avec le conseil génétique. Ce dernier, défini comme un processus de transmission d'informations scientifiques et médicales variées, en est aussi un d'appropriation des connaissances génétiques. Toutefois, l'articulation entre les éléments de ce processus s'avère extrêmement délicate sur les plans cognitif et affectif. Elle dépend des contextes de référence au service de génétique, mais aussi de la complexité des informations à transmettre et de la gravité des conséquences que les décisions prises en génétique auront sur la grossesse, ainsi que sur la vie reproductive familiale et individuelle. Trois étapes du conseil génétique sont particulièrement susceptibles de provoquer des manquements à l'éthique : le recueil des informations relevant de l'histoire familiale (1), l'évaluation du risque statistique (2) et les processus de prise de décision (3).

1. Le recueil des informations

Dans un contexte où les patient(e)s arrivent en génétique, sans savoir à quoi s'attendre et sans être préparés aux questions qui vont leur être posées, on observe trois difficultés majeures : faire le lien entre la famille et la reproduction (a), associer biologiquement le père et l'enfant (b) et concevoir que certains facteurs pathologiques sont héréditaires (c).

a. La conception du lien entre la famille et la reproduction

D'emblée, il est très difficile pour les patient(e)s d'associer leurs familles avec le bagage génétique de l'enfant qu'ils attendent. La plupart des gens qui font l'expérience du conseil génétique pour la première fois en vue d'un diagnostic prénatal,

ignore qu'on va leur poser des questions sur la santé des membres de leur famille. Ainsi, ils ne comprennent pas ce que ces derniers ont à voir avec leur projet d'enfant, ni pourquoi ils sont impliqués dans le calcul des risques pour le fœtus⁴.

Par exemple, lorsque le généticien demande si le père et la mère de la patiente sont en bonne santé, les patient(e)s sont un peu étonnés. Lorsque les mêmes questions sont posées à propos de ses frères, sœurs, oncles, tantes, grands-parents maternels et paternels, ils sont vraiment surpris. Cependant, ils sont stupéfaits lorsque le généticien poursuit avec l'histoire familiale du père : « Qu'est-ce que ma sœur a à faire là-dedans ? C'est pour le bébé qu'on vient ici ! » (Luc, employé de la fonction publique : notes de terrain) (Bouffard, 2002 : 201). Dans un contexte où nous partageons 50 % de nos gènes avec nos frères et sœurs et 25 % avec nos oncles et nos tantes, personne ne les a informés que les maladies familiales sont d'une importance capitale pour déterminer les risques qu'a l'enfant d'être atteint d'une pathologie particulière. L'effet de surprise se poursuit lorsqu'on aborde le rôle biologique du père.

b. La conception du lien entre le père et l'enfant

Les gens éprouvent de la difficulté à concevoir le lien biologique qui existe entre le père et l'enfant. Pourtant, la relation mère-fœtus s'inscrit comme un lien manifeste et naturel qui n'est jamais remis en question, alors même que le lien père-fœtus ne paraît pas significatif. Il semble qu'on ne donne un sens au père que lors de la conception et lorsque l'enfant est né. Parfois, il n'est même pas pris en compte. Être père semble davantage un fait de société qu'un fait de nature. Par exemple, certains patient(e)s ne réalisent pas que le père a d'autres liens avec le fœtus que celui de l'avoir conçu. Quand le généticien demande aux pères des informations sur leur histoire familiale, certains hommes sont surpris de leur implication dans la santé de l'enfant au stade de la grossesse. Dans leurs conceptions de la reproduction, comme la femme est enceinte c'est elle qui vient consulter. Leur rôle se limite au support moral qu'ils apportent à leurs conjointes.

Quoique le contexte soit différent, une attitude similaire se rencontre chez les mères célibataires qui, la plupart du temps, démontrent de la réticence à parler du père. Aux questions qui réfèrent à ce dernier, elles répondent spontanément : « Il n'y a pas de père » (Notes de terrain) (Bouffard, 2002 : 199). Ces femmes ne réalisent pas que des liens biologiques existent entre le fœtus et le père. Il faut vraiment qu'elles soient convaincues du bien-fondé de la question pour qu'elles en parlent. Plusieurs d'entre elles ne savent rien de la famille, de la santé, ni même de l'âge du père. Cependant, les personnes qui reconnaissent l'importance sociale du père peuvent aussi l'écarter de son rôle biologique.

Cette situation soulève des questions intéressantes sur la prégnance des représentations des rôles des pères et des mères dans la reproduction et dans la filiation de

4. Les personnes qui viennent pour le conseil génétique préconceptionnel sont déjà au courant qu'elles risquent de transmettre une maladie, le plus souvent héréditaire, donc elles sont plus au courant des processus familiaux de transmission ou du moins, elles s'attendent à en entendre parler.

l'enfant. Tout spécialement quand les nouvelles normes médicales que nous sommes en train d'établir vont tenir compte de la filiation génétique. Une fois que les liens génétiques entre la famille et la reproduction sont établis et que les patient(e)s se sont appropriés une part des connaissances génétiques, il n'est pas plus facile de faire le lien entre les pathologies et l'hérédité.

c. La conception du lien entre les pathologies et l'hérédité

Comme la plupart des patient(e)s ne font pas spontanément l'association entre la santé de l'enfant et les pathologies de la parenté et comme ils n'étaient pas informés qu'ils devaient connaître les maladies et les handicaps de leurs familles respectives avant la rencontre en génétique, on peut comprendre que lorsque le généticien leur demande de les identifier, ils soient pris au dépourvu. De plus, les liens que font les patient(e)s entre les maladies et leurs causes n'ont rien d'héréditaire. Certaines maladies leur apparaissent comme des fatalités et d'autres sont perçues comme des phénomènes d'usure naturels et inexorables. Elles peuvent aussi être comprises comme des effets psychosomatiques dus à des expériences particulièrement difficiles. Les diverses représentations du cancer qui suivent, illustrent combien les représentations des facteurs pathologiques sont éloignées de la génétique.

D'une part, le cancer peut être représenté comme un malheur qui survient d'une façon inexplicable. Les patient(e)s identifient la maladie comme un « cancer généralisé ». Ils ne savent pas qu'un cancer spécifique est à l'origine de cette généralisation et ils n'ont aucune idée des types de cancers qui ont tué leurs apparentés. D'autre part, le cancer du poumon chez une personne âgée va être associé à une conséquence du vieillissement. Le lien avec la cigarette n'est pas facile à faire. On l'élimine parce que la personne a fumé toute sa vie et qu'elle est morte âgée : « Il faut bien mourir de quelque chose ». Enfin, plusieurs patient(e)s écartent le cancer des facteurs héréditaires parce qu'ils croient qu'il a été provoqué par un choc émotif : « Mon oncle est mort du cancer, mais c'est parce que sa femme l'a laissé. Aussitôt qu'il a su qu'elle était partie avec un autre, son cancer s'est déclaré. Avant, il n'avait jamais été malade » (Un patient : notes de terrain) (Bouffard : 2002 : 203). Comme on peut le voir, les représentations génétiques ne font pas encore partie du savoir populaire.

En plus de vivre des événements éprouvants, les patient(e)s sont soumis au stress d'assimiler dans un temps record des nouvelles connaissances appartenant à des univers de représentations qui leur sont étrangers. Pourtant, ils ne sont pas au bout de leurs peines, parce que l'évaluation du risque d'atteinte de leur enfant est aussi faite à partir de représentations peu usuelles dans la vie de tous les jours.

2. L'évaluation du risque statistique

La principale source de difficulté demeure la compréhension du risque statistique. Les probabilités sont des concepts abstraits difficiles à saisir. De plus, l'implication personnelle, le désir et l'émotion viennent toujours en modifier l'interprétation.

Pourtant, l'évaluation que les patient(e)s feront du risque, orientera des décisions comme : ne pas avoir d'enfants, demander un diagnostic prénatal, procéder à une fécondation *in vitro* en vue d'un diagnostic préimplantatoire, utiliser les gamètes d'autres personnes ou adopter un enfant. Toutefois, cette évaluation sera principalement basée sur la conception que les patient(e)s se font du risque, ou simplement par sa négation.

a. Les conceptions du risque statistique

Sans formation spécifique, la conception du risque est modulée par des facteurs qui n'ont rien à voir avec la rationalité. Le plus souvent, elle est basée sur l'évaluation des chances personnelles plutôt que sur des concepts mathématiques. De plus, même si les probabilités ne sont pas les mêmes, l'avènement d'un événement heureux semble plus vraisemblable que la venue d'un malheur. Beaucoup de patient(e)s croient plus facilement en leur chance de gagner à la loterie, même si les probabilités ne sont que de une sur des millions, qu'au risque que leur enfant ait une probabilité de 1 sur 140 d'être gravement malade ou handicapé. Même lorsque les patient(e)s sont à l'aise avec les statistiques, l'émotion, les désirs, les expériences personnelles et l'image qu'ils ont d'eux-mêmes influent sur la compréhension du risque. Néanmoins, les facteurs cognitifs sont aussi d'une grande importance :

« La perception du risque est très personnelle et en général cette perception est fautive chez les gens qui n'ont pas beaucoup de scolarité. Tu leur dis : "Votre enfant a 1 chance sur 100 d'être mongol" [...] Mais pour eux, 1 sur 100, ça ne correspond à rien. Ce n'est pas évident de leur dire : "Bon, si vous avez 100 enfants, vous allez avoir le risque que 1 sur les 100 ait ça". Tu essaies de leur expliquer de toutes les manières, mais il faut que tu les ramènes à pile ou face. Les gens pensent que si tu as face une première fois, après ça, c'est certain que tu vas avoir pile. Ils ne comprennent pas que ces deux événements ne sont pas reliés, qu'ils sont totalement indépendants. [...] Là ils disent : "Je pense qu'on va pas y aller pour l'amniocentèse. [...] J'ai 3 enfants et ils sont tous normaux". Sauf qu'ils ne se rendent pas compte que chaque événement est individuel » (Un médecin généticien : entrevue) (Bouffard : 2002 : 232).

b. La négation du risque

Indépendamment des connaissances et des classes sociales, certaines personnes refusent l'idée même du risque. Par exemple, France, référée par son médecin de famille pour une indication d'âge maternel avancé (35 ans), ne pouvait même pas envisager la possibilité d'avoir un enfant anormal. Quand le généticien lui a dit qu'elle avait une probabilité de 1/428 de mettre au monde un enfant trisomique, elle a répondu : « C'est complètement inutile de faire une amniocentèse parce que mon bébé est correct ! » (France, policière : notes de terrain) (Bouffard : 2002 : 234). Le généticien lui a demandé ce qui l'en rendait si certaine : « Ces tests-là, ce n'est pas pour moi, le bébé est correct. Le père et moi on est en santé et le bébé est correct » (France, policière : notes de terrain) (Bouffard : 2002 : 234). Le généticien lui a rappelé que la trisomie n'avait rien à voir avec la santé mais plutôt avec l'âge des

ovules et sa réaction fut de dire : « Ce n'est pas grave, c'est impossible que j'aie un bébé trisomique ! » (France, policière : notes de terrain) (Bouffard : 2002 : 234). Malgré le calme du généticien, France est partie fâchée et insultée en refusant l'amniocentèse.

Pour certaines personnes, il est hors de question de considérer ce type de risque parce qu'elles interprètent la naissance d'un enfant normal comme la preuve sociale de leurs capacités physiques et de leurs facultés intellectuelles. Par conséquent, la naissance d'un enfant anormal représente un échec personnel. Quoique ce sentiment peut être temporaire. Carole, une femme médecin qui a accouché d'un enfant trisomique, qu'elle et son mari ont profondément aimé, m'a raconté que lorsqu'ils ont su que leur enfant souffrait du syndrome de Down, ils en ont été grandement blessés :

« Nous, des professionnels, on s'attend à ce que nos enfants soient très intelligents et qu'ils réussissent brillamment dans la vie. On a tendance à ne pas comprendre pourquoi on a donné naissance à un enfant déficient intellectuellement. Mais ensuite l'orgueil diminue et on l'aime comme on aimerait n'importe quel enfant » (Carole, médecin : notes de terrain). (Bouffard : 2002 : 234).

Les cas comme celui de France sont rares et la peur de l'échec est plus fréquente. Cependant, la négation du risque peut aussi s'appuyer sur un sentiment intuitif permettant de confirmer la normalité de l'enfant. Les femmes qui adoptent cette position acceptent l'amniocentèse uniquement pour rassurer leurs conjoints : « Cet enfant-là est normal, j'en ai eu quatre avec mon mari et ils sont tous normaux. C'est mon mari qui veut que j'aie l'amniocentèse. Moi je le sais bien qu'il est normal, mais lui il aime mieux être rassuré » (Huguette, fonction publique : notes de terrain) (Bouffard : 2002 : 235). Comme les anomalies sont rares, la plupart des femmes ressortent sans séquelles d'une telle attitude. Cependant, ce dénie peut causer des problèmes plus graves. D'après le généticien qui a rencontré Huguette, le test révélait des anomalies chromosomiques majeures. « Cette femme s'est effondrée, en aucun temps elle ne s'était préparée à ça. C'était dramatique. Elle était contre l'avortement, mais elle voulait l'amniocentèse pour son mari. Jamais elle n'avait voulu penser aux conséquences » (Un médecin généticien : notes de terrain) (Bouffard : 2002 : 235).

Nous venons de voir l'importance capitale qu'ont les nouvelles connaissances et la compréhension du risque statistique dans un secteur médical comme celui de la génétique prédictive associée à la reproduction. Cependant, l'étape subséquente n'est pas moins complexe.

3. Les processus de prise de décision

Comme nous venons de le voir, la prise de décision en génétique de la reproduction n'a rien d'un acte purement scientifique, résultant d'une analyse faite à partir des connaissances acquises lors du conseil génétique. Elle est aussi basée sur des valeurs morales ainsi que sur des conceptions et des conditions de vie personnelles ou familiales. C'est un processus dont la séquence débute à la divulgation des risques et se

termine à l'annonce du diagnostic, ou par le refus d'être testé ou diagnostiqué. Les décisions qui en découlent vont avoir des répercussions sur la grossesse et sur la vie reproductive. Il est un élément névralgique en médecine prédictive. Malgré l'intention de respecter une neutralité toute professionnelle et de transférer des connaissances strictement médicales, une multitude de facteurs interfèrent sur les décisions prises par les patient(e)s. Ici, nous regarderons avec plus d'attention l'impact de la responsabilité pathogène et du conseil génétique non directif.

a. La responsabilité pathogène

Qu'il se situe au niveau de l'individu, des couples ou des familles, le fardeau de la responsabilité pathogène est au cœur des processus décisionnels. À l'échelle de l'individu, beaucoup de personnes croient qu'une bonne conduite et des comportements moraux sont garants de l'immunité d'un enfant contre les maladies génétiques ou chromosomiques. Malgré les connaissances qu'ils viennent d'acquérir, les patient(e)s interprètent un diagnostic prénatal de maladie génétique ou d'accidents chromosomique comme une punition, ou comme la conséquence de la transgression d'un interdit religieux, moral, social ou familial. L'infidélité revient assez souvent comme facteur pathogène.

Cette représentation de la cause de la maladie fait en sorte que les patient(e)s se sentent coupables et qu'ils s'attribuent la responsabilité pathogène : « Ce qui arrive c'est de ma faute ça c'est garanti ! » (Une patiente : notes de terrain) (Bouffard : 2002 : 239). Un diagnostic de maladie génétique ou de malformation équivaut à un châtiment ou une punition. Cependant, ce qui est encore plus difficile à vivre, c'est qu'on croit qu'il dévoile l'existence d'une faute cachée. Avec la génétique, les facteurs étiologiques sont endogènes. Ainsi, contrairement aux autres maladies, lorsqu'un état de porteur est établi, l'individu ne peut pas rejeter la faute sur les autres. Le mal part de soi pour se répandre le plus souvent aux personnes qu'on aime. C'est ce qui rend les maladies génétiques si particulières.

Les choses se compliquent quand la responsabilité pèse sur le couple. La capacité d'endosser la responsabilité de devenir l'élément pathogène devient plus difficile lorsqu'un seul des membres du couple est atteint ou porteur d'une mutation génétique. De plus, l'événement concerne toute sa famille : celle qu'il a et celle qu'il désire avoir. Parfois, cette responsabilité est tellement difficile à supporter que pour certaines maladies monogéniques, des couples décident de ne pas avoir d'enfants pour ne pas savoir qui, de l'homme ou de la femme, est porteur :

« Après ma fausse-couche, on a su que l'enfant avait une maladie génétique et que mon mari ou moi devait être porteur. Il fallait faire des tests pour le savoir. Mon « chum » ne veut pas qu'on essaie d'avoir d'autres enfants. Je ne pousse pas, parce que si c'est moi j'aurai peur qu'il divorce pour ça un jour et si c'est lui, il a aussi peur que je divorce. On a peur de se servir de ça quand on sera fâché l'un contre l'autre. Mais dans le fond, moi ça ne me dérangerait pas si c'était lui. [...] Il y a aussi tous les autres problèmes avec la famille de son côté (la famille de son conjoint ne voulait pas qu'il épouse Marie). » (Marie, chercheuse : entrevue) (Bouffard : 2002 : 238).

Cette histoire montre à quel point la génétique prédictive sort de la sphère médicale pour s'insérer dans les espaces privés et sociaux. Nonobstant les connaissances génétiques, les contraintes et les règles en vigueur dans ces espaces exercent une forte influence sur les décisions des patient(e)s. Il en ressort qu'être porteur devient une faute dont on peut être accusé ou dont on peut se sentir coupable.

Dans le contexte des maladies héréditaires, la famille devient un vecteur de responsabilité pathogène fort complexe. La culpabilité rejaillit sur des familles complètes parce que la génétique exige de connaître la provenance du gène muté. Certains grands-parents ne sont pas capables de vivre avec la culpabilité d'être la source des maladies de leurs petits-enfants, et ils ne veulent surtout pas s'en faire accuser. Certaines fois, ça tourne au drame :

« Quand c'est autosomal dominant, parfois les grands-pères font des dépressions parce qu'ils ne peuvent pas assumer ce qu'ils interprètent comme la responsabilité que leurs petits-enfants soient malades ou que leurs filles ou belles-filles se fassent avorter. Il y a des chicanes familiales et des blâmes adressés aux personnes porteuses » (Un médecin généticien, entrevue) (Bouffard : 2002 : 240).

La responsabilité familiale de la transmission des maladies génétiques n'est pas une situation plus facile à vivre que l'endossement individuel du fardeau de la faute. De plus, la faute est toujours partagée d'une façon inégalitaire entre les membres d'une même famille. Certains seront porteurs ou atteints et d'autres pas, et la distribution aléatoire est difficile à comprendre et à accepter. Ceci peut aussi être difficile à vivre pour les membres de la famille qui n'ont pas demandé à connaître leur état :

« Une femme enceinte était à risque pour la maladie de Huntington et elle me demandait si on pouvait faire le test pour le bébé. Cependant, dans des cas semblables, si on veut diagnostiquer le bébé, il faut d'abord diagnostiquer la mère et la grand-mère. [...] Puis, une fois qu'on a vu les deux, pour voir d'abord les implications du résultat vis-à-vis de la famille, on s'aperçoit que finalement, la grand-mère ne voulait pas savoir si elle allait être malade. Peu de temps après, elle s'est sentie trop coupable et elle a été se faire tester. Ce n'est pas vraiment un libre choix mais... » (Un médecin généticien : entrevue) (Bouffard : 2002 : 242).

Malgré toute cette variété d'émotions, nous aimons nous faire croire que le conseil génétique est un processus de transmission des connaissances neutre et scientifique. Nous voulons aussi que les généticiens soient objectifs et n'aient aucune influence sur les décisions des patient(e)s. En théorie, les médecins nord-américains, tout spécialement en génétique, ne doivent pas intervenir dans la prise de décision des patient(e)s. C'est en adoptant une attitude dite « non directive » que nous croyons nous prémunir contre la subjectivité. Cependant, la réalité offre des variantes intéressantes.

b. Le conseil génétique non directif

La non-directivité suppose l'objectivité. Elle vise à transmettre aux patient(e)s toutes les informations nécessaires à la compréhension des services génétiques qui leur sont offerts, des risques qui leur sont afférents et des conséquences qui en découlent, afin qu'ils disposent des éléments de connaissance devant leur per-

mettre de prendre des décisions idéalement « éclairées ». Cet « éclairage », qu'on le veuille ou non, prend des formes très personnelles. En clinique, il s'exprime à travers l'empathie, valeur fondamentale de la déontologie biomédicale. Cette faculté de se mettre à la place d'autrui est à l'opposé même de l'objectivité, et les médecins généticiens en font largement usage. Cette attitude peut s'exprimer sous forme d'avertissement, de sympathie devant l'impuissance, de respect de la volonté du patient comme palliatif à l'impuissance, ou comme une difficulté à accepter le droit de ne pas savoir. Dans l'exemple qui suit, l'empathie prend la forme de l'avertissement :

« Je disais justement à un couple qui devait décider de l'issue d'une grossesse avec l'annonce d'un diagnostic prénatal révélant une trisomie 21 (ils se demandaient comment ils allaient faire pour choisir et il leur semblait que la société avait des ressources pour les aider) : "Faites attention, il faut que vous soyez très lucides. Si vous décidez de poursuivre la grossesse, moi je ne veux pas vous influencer ni d'un côté ni de l'autre, mais je vais vous donner la réalité, l'heure juste. Est-ce que vous avez les nerfs assez solides ? Est-ce que vous avez le courage de penser que la société va être là ? Peut-être que les proches, les amis vont être là à la naissance ? Mais après ils vont oublier le problème. Vous allez avoir de la misère à trouver des gardiennes, mais si vous êtes capables de vous battre, allez-y ! La voisine qui vous a dit : 'Demande-moi n'importe quand, je vais t'aider'. Elle va être là les trois premiers mois, mais dans un, deux ou trois ans elle ne sera plus là, ou elle va oublier que vous avez encore besoin.

Parce que ça va être un combat pour toute la vie et le problème va augmenter avec les années. Parce que devenu adolescent, le petit enfant qui était bien mignon tant qu'il était tout petit, même si il était retardé, il va disparaître. La différence va apparaître à l'âge scolaire, à l'âge de l'adolescence et à l'âge adulte. Est-ce que vous allez être capables de vivre ça ? D'assumer ça et d'investir de vous-mêmes ? Est-ce que ça ne va pas menacer votre couple ? Est-ce que vous allez être capables de survivre en tant que couple ? Savez-vous que 60 % des couples se séparent après des maladies graves chez leur enfant. Pas tout de suite là, ça c'est dans quatre, cinq ans. Allez-vous être capables de vous épanouir ? Si vous n'êtes pas capables, allez-vous faire le sacrifice de votre couple sereinement en vous disant que c'est un choix ?" » (Un médecin généticien : entrevue) (Bouffard : 2002 : 225).

Le diagnostic prénatal ne permet souvent que le diagnostic des maladies, la plupart du temps il n'y a pas d'autres alternatives que d'accepter la venue au monde d'un enfant gravement malade ou handicapé ou d'empêcher cet événement par l'avortement. Cette situation place les généticiens devant leur impuissance, car leur intervention ne peut ni soigner ni guérir. Elle peut tout au plus soulager en rassurant ou en laissant les parents décider de leur avenir par l'intermédiaire de l'avenir d'un fœtus. Ainsi, les médecins et les parents sont dans une impasse, car ils ne peuvent sauver l'enfant, qu'ils le laissent venir au monde ou qu'ils interrompent la grossesse. Cette impuissance peut expliquer cette sympathie singulière qu'ont les généticiens envers leurs patient(e)s et pourquoi l'empathie professionnelle peut se transformer en compassion. Elle peut aussi s'étendre à la conscience de ce que leur pratique n'apporte pas toutes les réponses et que cette situation peut provoquer des moments difficiles :

« La maladie, ça rend très faible, ça nous rend solidaires par rapport aux autres. Quand on est rendu à dire qu'il n'y a plus rien à faire, c'est difficile. En diagnostic prénatal, il n'y a pas de traitement pour la trisomie 21. Comme il n'y a pas de traitement, il va y avoir du retard mental et de plus, je ne peux pas en prévoir le degré. Ça nous rend ambivalents. Ça nous rend compatissants avec la personne à qui ça arrive » (Un médecin généticien : entrevue) (Bouffard : 2002 : 226).

Les généticiens fixent une limite à leur compassion, mais il s'agit d'un exercice de volonté purement professionnel n'ayant rien à voir avec l'objectivité personnelle. Dans leur processus d'acceptation de la volonté des patients, à défaut de soigner, ils s'accrochent au fait qu'à la fin du conseil génétique les patient(e)s sont en mesure de choisir ce qui est le mieux pour eux :

« Moi je vis ça très bien à partir du moment où c'est leur décision. Ce que je trouve difficile, c'est l'annonce des mauvaises nouvelles. Dans tout travail, il y a des côtés négatifs et ça, ça fait partie des côtés négatifs. Ce sont vraiment des souffrances importantes. De plus, dans la grande majorité des cas, ces femmes-là sont toutes contre l'avortement. Si on leur demandait de voter, dans une grande proportion, elles seraient contre » (Un médecin généticien : entrevue) (Bouffard : 2002 : 227).

Comme en témoignent ces extraits d'entrevues, les médecins font grand usage de l'empathie. Il semble que l'objectivité et la « non-directivité » n'entrent en ligne de compte qu'à la toute fin du processus décisionnel, comme si les médecins cessaient d'intervenir à partir du moment où les patient(e)s possèdent toutes les informations nécessaires et qu'ils en viennent à l'étape de prendre leurs décisions. La « non-directivité » a peu de chose à voir avec l'objectivité. Elle s'applique comme une marque de respect, comme une non-ingérence dans la décision finale.

c. Les processus décisionnels

En fin de compte, il ne semble pas que les connaissances transmises soient les facteurs les plus importants dans la décision finale, même si elles permettent aux patient(e)s de mieux comprendre ce qui leur arrive et ce qui risque de toucher leur descendance. Cependant, il leur serait plus facile de capter l'orientation du message que l'information transmise :

« Moi je pense que les gens captent surtout le médecin. Qu'ils captent tout ce qu'il dit, ses moindres informations. Ils sont tellement en crise, ils sont hypersensibles donc, ils captent vraiment. Pas nécessairement l'aspect scientifique des informations, mais la direction des messages » (Une travailleuse sociale : entrevue) (Bouffard : 2002 : 228).

Il reste beaucoup à explorer dans le domaine de l'influence exercée sur les processus de décision en génétique. Par exemple, selon les médecins étudiés, 95 % des patients préfèrent l'avortement sélectif à la poursuite d'une grossesse si le fœtus est anormal. De plus, la majorité des gens qui poursuivent ce type de grossesse font partie de classes défavorisées. Pour bien des médecins généticiens : « C'est vraiment la différence entre ceux qui savent et ceux qui ne savent pas » (Un médecin généticien : entrevue) (Bouffard : 2002 : 233). De là, on peut se demander si ces données suffisent pour conclure que la capacité d'assimiler de nouvelles connaissances est différente entre les gens des classes défavorisées par rapport à ceux des classes plus favo-

Le respect des principes bioéthiques est-il possible dans les conditions actuelles de prestation...? 137

risées? Ne pourrait-on pas penser que les éléments de référence sont tout simplement différents entre ces groupes de personne? Il ne faut pas oublier la relation particulière entre la pauvreté et la religion au Québec. Il existe une tendance culturelle à interpréter ce genre d'événement comme une épreuve envoyée par Dieu, et une sorte de code d'honneur à la surmonter. On retrouve moins cette attitude chez les gens plus aisés et éduqués qui vont aussi vivre l'événement comme une épreuve divine ou autre, mais sans que le besoin de relever le défi se manifeste. Le désir de préserver leur qualité de vie semble plus important pour eux.

Toutes ces facettes du conseil génétique indiquent qu'on ne peut continuer à croire que l'approche actuelle de la prestation des services de médecine prédictive associée à la reproduction suffit à assurer une pratique respectueuse des principes éthiques. D'autant plus qu'on retrouve plusieurs problèmes susceptibles de générer des manquements à l'éthique, dans l'organisation même du conseil génétique.

C. L'ORGANISATION DU CONSEIL GÉNÉTIQUE

Plusieurs facteurs reliés à l'organisation du conseil génétique ont des impacts considérables sur les conditions éthiques de la pratique clinique. Comme le conseil génétique est un acte médical réservé aux médecins généticiens, les départs à la retraite et l'absence de planification de la relève ont créé un important manque d'effectif. De plus, étant donné que la génétique n'a été reconnue comme spécialité médicale qu'en 1997 et a été effective seulement à la fin de 1999, plusieurs pédiatres ou obstétricien(ne)s ont conservé leur première spécialité, même s'ils avaient la formation pour devenir généticien(ne). Cependant, avant 1999, pratiquer la médecine génétique revenait à une importante baisse de salaire.

Pour complexifier la situation, les généticiens pourraient bénéficier du support des conseiller(ère)s en génétique mais, au Québec, ces professionnel(le)s ne sont pas reconnus. Comme le conseil génétique peut être un acte délégué par les médecins, ils partagent leurs tâches avec des conseillères⁵ en génétique ou des infirmières. Toutefois, les services des conseillères sont sous-utilisés et certains généticiens francophones éprouvent de la difficulté à travailler avec elles. De plus, ces deux types de professionnelles ne jouissent pas du même statut. D'abord, les médecins généticiens qui favorisent l'inclusion des conseillères dans l'équipe clinique les perçoivent comme des collaboratrices, tandis que ceux qui préfèrent travailler avec les infirmières considèrent ces dernières comme des assistantes. On retrouve aussi une différence significative dans leurs formations. Si les conseillères ont une formation standardisée du niveau de la maîtrise, donnée jusqu'ici par l'Université McGill⁶, les infirmières n'ont aucune formation formelle en génétique. Elles font leur apprentis-

5. J'utilise le féminin parce que pour l'instant, il n'y a que des femmes qui exercent.

6. Un projet équivalent de formation en conseil génétique sera bientôt offert par l'Université de Montréal.

sage sur le terrain, selon les besoins de la clinique et des médecins. Leurs connaissances se limitent à ce qu'elles doivent savoir pour accomplir les tâches qui leur sont demandées.

Pour ajouter au problème, malgré le manque de personnel qualifié, plusieurs médecins francophones ne soutenaient pas la participation des conseillères en génétique. Ils favorisaient la présence des infirmières. Ces médecins généticiens préféraient conserver les rapports hiérarchiques traditionnels entre eux et les infirmières et ils ne désiraient pas s'associer des travailleuses autonomes et, de surcroît, formées dans une université anglophone. En plus des conflits linguistiques, on peut reconnaître une grande rivalité interuniversitaire. Cependant, l'opinion de ces médecins est en train de changer en même temps que la mise sur pied d'un programme de conseil génétique francophone. Toutefois, la pénurie de médecin généticien joue en faveur des conseillères en génétique.

Enfin, de l'initiation au conseil génétique jusqu'à son organisation institutionnelle, nous venons de faire le survol des principaux problèmes, reliés à la prestation des services de génétique associée à la reproduction, susceptibles de créer des manquements important à l'éthique. Après avoir pris connaissance de toutes ces données, nous pouvons regarder de plus près quels sont les principes bioéthiques qui sont les plus malmenés.

IV. LES PROBLÈMES ÉTHIQUES OBSERVÉS EN CLINIQUE

Comme nous l'avons vu dans la première partie de ce chapitre, nos représentations fatalistes de la génétique ont institué le développement d'un volet éthique très efficace pour tout ce qui concerne la recherche et le développement. Cette approche, trop centrée sur les impacts de la génétique sur la société, a ignoré les impacts de la société sur la génétique. Par conséquent, fort éloignée des problèmes de la pratique clinique, elle n'a pas permis de s'interroger sur les conditions d'applications des principes bioéthiques en médecine prédictive. Le but de cette démonstration a donc été de mettre en évidence certains problèmes auxquels les patient(e)s qui viennent pour la première fois en génétique prédictive associée à la reproduction ont à faire face. Cette étape permet d'identifier les principes éthiques les plus difficiles à appliquer, à partir de ces données de terrain. Finalement, nous allons pouvoir mettre en relation problèmes cliniques et problèmes éthiques.

A. LES PROBLÈMES ÉTHIQUES ASSOCIÉS AUX CONDITIONS DE RÉFÉRENCE

Parmi tous les problèmes gravitant autour des conditions de référence des patient(e)s en génétique, le manque de formation des médecins de première ligne apparaît

Le respect des principes bioéthiques est-il possible dans les conditions actuelles de prestation...? 139

comme une incohérence majeure dans un système qui prône l'autonomie des patient(e)s par le transfert des connaissances. Il semble y avoir un manque de préoccupation éthique flagrant dans la persistance de certaines universités à ne leur offrir qu'un cours optionnel en génétique. Pourtant, même dans les endroits où on donne ce cours, le conseil génétique est si peu abordé que les médecins n'ont aucune idée de ce qu'il implique pour les patient(e)s. Outre la formation, on prétextera les mauvaises conditions du système de santé public pour dire que les médecins de première ligne n'ont pas le temps de préparer les patient(e)s. Pourtant, il suffirait d'expliquer brièvement les modes de transmission héréditaire et les causes d'accidents chromosomiques pour assurer une pratique médicale plus adéquate.

À partir des données ultérieures, nous constatons que les conditions de référence actuelles en génétique contribuent à amplifier un climat de détresse et d'urgence en y ajoutant la confusion. Dans ces conditions, pouvons-nous parler de respect de la personne quand on ne se soucie pas d'insérer dans le système de prestation des services des actes qui vont permettre d'amoindrir les chocs que causent nos nouvelles techniques biomédicales? Pouvons-nous soutenir qu'on prépare les patient(e)s à exercer leur autonomie quand on les prive du minimum d'informations préalables qui leur permettrait d'acquérir des connaissances et de prendre des décisions dans un climat où la tension sera moindre? Pouvons-nous croire sincèrement que tout est mis en œuvre pour appliquer le principe de non-malfaisance dans le développement de ce nouveau secteur médical quand nous n'évaluons pas les impacts de nos pratiques? En considérant les conditions dans lesquelles les patient(e)s sont référés en génétique, on peut comprendre que l'étape du conseil génétique puisse être fort pénible.

B. LES PROBLÈMES ÉTHIQUES RELIÉS À L'ORGANISATION DU CONSEIL GÉNÉTIQUE

Non préparés, référés d'une façon fortuite et dans un état émotionnel fragile de surcroît, les patient(e)s n'ont pas une idée claire de ce qu'est la génétique et encore moins de ce qu'est un généticien. Dans ces conditions, comment s'étonner que le type de questions et d'associations faites en génétique ne provoque pas de choc? En une heure, une heure trente tout au plus, on demande aux patient(e)s de modifier leurs représentations de la reproduction, de la filiation et de la maladie pour prendre des décisions que nous voudrions « éclairées ».

Par la suite, nous estimons qu'ils sont en mesure d'évaluer d'une façon scientifique les risques que leur enfant soit atteint d'une maladie génétique ou d'une anomalie chromosomique. Ce, sans tenir compte du fait que la majorité de la population n'a pas une conception mathématique du risque. Malgré tout, même si les gens possèdent ces connaissances, les conditions émotives dans lesquelles ils se retrouvent prennent le pas sur le raisonnement logique. En demandant aux patient(e)s d'adhérer aux connaissances et aux représentations génétiques et scientifiques, nous devrions au moins tenir compte de leurs propres représentations, surtout pour ce qui

touche à la pensée magique et au dénie. On éviterait ainsi qu'ils ne s'effondrent devant ce qu'ils interprètent comme un châtime.

L'étape de l'interprétation du risque porte atteinte à trois principes bioéthiques fondamentaux en génétique : le respect de la personne, l'autonomie et la non-malfaisance. Nous agissons comme si nous considérons que seules les informations scientifiques et l'évacuation des croyances populaires sont garantes de l'exercice de l'autonomie. Comme si nous croyions que les connaissances servent de rempart contre la non-malfaisance, peu importent leurs conditions de transmission.

Enfin, c'est lors du processus décisionnel que les souffrances et l'impuissance des patient(e)s sont les plus perceptibles. Le fardeau de la faute n'est en rien diminué par l'acquisition de nouvelles connaissances qui visent à rassurer. Au contraire, elles ont un impact différent dans des situations aussi dramatiques. De plus, la première expérience des patient(e)s en génétique, augmente leur sentiment d'ignorance et de dépassement. Pourtant, on leur demande de prendre des décisions à partir de ces nouvelles connaissances et, dans le cas du diagnostic prénatal, dans une période de temps trop brève pour digérer toutes ces informations qui, quelques heures plus tôt, n'avaient rien à voir avec leur projet d'enfant. Devant une décision palliative aussi drastique que l'avortement, la détresse occasionnée par les problèmes moraux que pose la génétique prédictive associée à la reproduction, vient s'ajouter à une situation de stress et à un climat de stupéfaction déjà difficile à supporter.

Un autre problème éthique s'ajoute quand les conditions de prestation des services contribuent à créer deux classes de patient(e)s : il y a ceux qui ont une certaine instruction et qui maîtrisent les moyens permettant d'accéder aux connaissances, et ceux qui n'ont pas d'instruction ou la capacité d'assimiler ce type de connaissances et qui ont un accès limité aux outils de savoir. Nous nous retrouvons donc devant une classe de patient(e)s de mieux en mieux informée et placée pour poser des questions, opposée à une classe de gens ayant beaucoup de difficultés à comprendre ce qui se passe. Ainsi, la médecine prédictive crée deux catégories de personnes fondées sur le savoir, ce qui les rend inégales face aux moyens dont elles disposent pour prendre leur décision. En plus de ne pas s'inquiéter du respect de la personne, de ne pas être efficace à la rendre réellement autonome et de ne pas faire en sorte que la situation ne soit pire qu'elle ne l'est au départ, la façon dont nous pratiquons la médecine prédictive brime le principe d'équité, si cher à nos systèmes de santé publique.

Je rappelle que mon intention n'est pas de critiquer le travail des médecins qui, malgré le manque de ressources, font tout ce qu'ils peuvent pour donner les meilleurs services possibles aux patient(e)s. Pourtant, si on regarde l'importance accordée à l'éthique dans la recherche en génétique, il semble inconcevable de développer un nouveau secteur médical sans y apporter les corrections nécessaires, pour qu'au moins les principes éthiques de base soient respectés. Pour améliorer la situation, il faut être prêt à se pencher sur les conséquences de nos nouvelles pratiques et sur la façon dont nous en organisons la prestation. Par exemple, il serait plus facile d'appliquer les principes de respect de la personne, d'autonomie, de non-malfaisance et

Le respect des principes bioéthiques est-il possible dans les conditions actuelles de prestation...? 141

d'équité si nous utilisons adéquatement les ressources humaines que nous possédons déjà. La sous-utilisation des conseillères en génétique, due en grande partie à des rivalités culturelles et institutionnelles non avenues, le montre bien.

De plus, l'inertie des institutions universitaires dans les questions de formation des médecins, des infirmières ou des technologistes, est incompréhensible à une époque où la génétique impose assez de changements pour alimenter des années de débats éthiques. Bien d'autres problèmes d'ordre organisationnel pourraient être ajoutés ici. Les conditions de prestation des services cliniques peu favorables à l'éthique ne sont pas limitées aux questions touchant à la transmission des connaissances. Cependant, ce que nous avons vu suffit pour comprendre qu'en elle-même l'organisation de la génétique accentue la détresse des patient(e)s, ne maximise pas leur capacité à assimiler les connaissances qui leur donneraient plus d'autonomie et ne favorise pas l'équité des services entre les gens. Pourtant, il existe des pistes de solutions pour nous permettre de remédier à certains problèmes.

V. QUELQUES PISTES DE SOLUTIONS

Parmi les solutions les plus envisageables, deux voies se profilent. La première se situe au niveau social et s'échelonne sur une longue période de temps. Elle privilégie la mise en place de moyens efficaces visant le transfert et l'assimilation des connaissances nécessaires pour que les gens puissent faire des choix mieux informés en matière de biotechnologies biomédicales. L'intégration de plus d'heures d'enseignement en biologie humaine dans la formation scolaire, pourrait être un bon départ. Comme le faisait remarquer un généticien, nous passons 100 % de notre vie avec notre corps et la majorité d'entre nous ne reçoit que 45 heures de cours de biologie humaine. D'autres possibilités s'offrent aussi à travers les cours prénataux, la réalisation de matériel didactique et la médiatisation des connaissances à partir d'une concertation entre les médias et les milieux scientifiques. La génétique offre aussi suffisamment de situations dramatiques pour toucher le grand public par l'intermédiaire de pièces de théâtre ou de films qui pourraient être suivis d'une période de discussion entre les spectateur(trice)s et différents professionnels de la génétique.

La seconde piste de solution concerne la formation des professionnel(le)s œuvrant en génétique ou y référant des patient(e)s. Elle se situe surtout au niveau de l'institution biomédicale, mais elle touche aussi les milieux universitaires. Avec de la bonne volonté, des solutions à moyen terme sont concevables. L'intégration de la génétique dans le cursus de formation des médecins de première ligne et l'accès à la formation continue en génétique, seraient déjà des progrès significatifs. La reconnaissance professionnelle des conseillères en génétique et la formation d'infirmières conseillères permettraient de consacrer plus de temps aux patients et ainsi, de réduire certains problèmes éthiques.

Plusieurs travailleur(euse)s de la santé, actuellement impliqués dans la reproduction, ainsi que celles et ceux qui interviennent en génétique et dont les services visent à soutenir ou aider les patient(e)s (psychologues, travailleur(euse)s sociaux, diététicien(ne)s etc.) pourraient aussi bénéficier d'une formation spécifique en génétique. Ainsi, ils pourraient répondre plus adéquatement aux divers besoins des patient(e)s. Enfin, un personnel de laboratoire adéquatement formé réduirait les temps d'attente et les erreurs de diagnostic. Plusieurs problèmes éthiques seraient minimisés par la suite.

Que ce soit au niveau des contraintes sociales ou biomédicales qui pèsent sur l'organisation de la prestation des services de génétique associée à la reproduction, nous avons pu constater que notre principale préoccupation n'est pas l'éthique. Pourtant, il faut tenir compte du fait que la clinique de génétique est encore en développement et que cette spécialité médicale est encore trop jeune pour aller chercher une part équitable des ressources financières disponibles en santé. Il faut aussi considérer que les applications de la génétique prédictive, quoique peu nombreuses, ont été transférées en clinique avant qu'il y ait suffisamment de personnel de formé. Pourtant, il est parfaitement justifiable d'offrir des nouveaux services médicaux dès qu'ils sont disponibles. Cependant, est-ce que ça justifie de ne pas nous préoccuper des conditions éthiques dans lesquelles ils sont donnés ?

CONCLUSION

Tout au long de ce chapitre, nous avons pu constater que le conseil génétique, même s'il vise le respect de la personne et de son autonomie, ne peut suffire à garantir une prestation éthique des services de génétique prédictive associés à la reproduction. Il ne peut non plus assurer l'autodétermination des patient(e)s. La notion de liberté de choix, même « éclairée » par les connaissances génétiques, faillit aussi à cette tâche, parce que nous faisons fi des contextes émotionnels, sociaux et institutionnels dans lesquels nous voulons qu'elle s'exerce. Malgré notre intention de protéger la personne, nous ne tenons compte que d'un type de connaissances : celui qui est transmis lors du conseil génétique. Les connaissances des patient(e)s sont souvent évacuées. Peu de travaux ont été développés pour connaître les impacts de cette façon de faire sur les patient(e)s et sur l'influence qu'elle exerce dans leurs processus de prise de décision (Rapp, 2000).

Si la médecine génétique prédictive associée à la reproduction offre plus de bénéfices que de dommages, ce constat ne peut garantir l'application du principe de bienfaisance et de non-malfaisance. En ignorant les lacunes organisationnelles sociales et biomédicales, nous ajoutons aux drames et à la souffrance des patient(e)s, là où nous pourrions leur apporter soutien et réconfort. Même si la médecine a changé, il est regrettable de constater que notre approche demeure technicienne.

Le respect des principes bioéthiques est-il possible dans les conditions actuelles de prestation...? 143

À un autre niveau, jusqu'à aujourd'hui, on a démontré peu de volonté politique pour améliorer la prestation des services de génétique et par là même, pour tenter d'amener les conditions éthiques au-delà de la limite de l'acceptable. De plus, malgré la place qu'occupe la conscience morale dans nos discours bioéthiques, elle peut difficilement s'appliquer dans un contexte où ni la société, ni les institutions, ni la famille ne peuvent nous offrir de choix réels.

Enfin, même si elles sont essentielles à la pratique éthique de la génétique, les connaissances intellectuelles ne font que nous aider à mieux comprendre ce qui nous arrive et à prendre les décisions qui vont affecter le moins possible notre qualité de vie. Elles ne nous permettent ni de choisir, ni d'exercer une réelle autonomie. Elles n'allègent pas non plus nos souffrances. Toutefois, en faire fi serait dramatique. Nous avons vu comment l'absence de connaissances génétiques, ou l'inadéquation de la formation des professionnel(le)s qui œuvrent en clinique génère des manquements éthiques qui, à la base, ruinent toutes tentatives de respecter la personne et son autonomie.

Malgré tout, la maîtrise des connaissances demeure une importante forme de pouvoir. Elle permet de développer un certain type de conscience et d'exercer un peu plus d'autonomie et d'autodétermination. Cependant, s'il est essentiel, le conseil génétique ne donne accès qu'à une conscience partielle qui, à elle seule, ne peut suffire à faire en sorte que les patient(e)s soient en mesure de prendre des décisions réellement éclairées. Enfin, au-delà du fait que la bioéthique se soucie de ce que les patient(e)s développent une certaine conscience, acquise par le biais des connaissances, je m'interroge sur la place que nous faisons à la conscience des répercussions de nos attitudes sur la vie des patient(e)s? À l'intérêt que nous portons aux conséquences de nos actes et non seulement de nos pratiques. De là, l'importance d'étendre nos connaissances sur les impacts de la société sur la génétique.

BIBLIOGRAPHIE

- J. Alper, J. Beckwith, « Genetic Fatalism And Social Policy : The Implications of Behavioral Genetics Research », *Yale Journal of Biology and Medicine*, 1993, 66 : 511-524.
- C. Bouffard, « Bioéthique de la recherche et diversité culturelle », in Ch. Hervé, B. M. Knoppers et P. A. Molinari (ss. dir.), *Les pratiques de recherche biomédicale visitées par la bioéthique*, Dalloz, Coll. « Thèmes et Commentaires », Paris, 2003, 51-72.
- C. Bouffard, *Génétique de la reproduction et émergence normative*, thèse de doctorat en anthropologie, Faculté des sciences sociales, Université Laval, département d'anthropologie, Québec, 2002, 549 p.
- C. Bouffard, « Le développement des pratiques de la génétique médicale et la construction des normes bioéthiques », *Anthropologie et Sociétés*, 2000, 24 : 73-90.

- F. Brunger, K. Bassett, « Culture and Genetics », in B. M. Knoppers (ss. dir.), *Socio-Ethical Issues in Human Genetics*, Yvon Blais inc., Québec, 1998, 1-42.
- J. Coulter, « Asilomar revisited », *Science*, 2000, 31, 287 (5462) : 2421-2422.
- G. Durand, Introduction générale à la bioéthique Histoire. Concept et outils, Fides, Canada, 1999, 565 p.
- L. Gavarini, « Experts et législateurs », in J. Testart (ss. dir.), *Le Magasin des Enfants*, Gallimard, coll. « Folio/Actuel », France, 1990, 217-249.
- A. Huxley, *Le Meilleur des Mondes*, Plon, coll. « Feux Croisés Âmes et Terres Étrangères », Paris, 1939.
- E. Martin, « Anthropology and the cultural study of science », *Science, Technology & Human Values*, 1998, 23, 1 : 24-44.
- L. Nelkin, M. S. Lindee, *The DNA Mystique. The Gene as a Cultural Icon.*, W. H. Freeman and Co., New York, 1995, 275 p.
- R. Rapp, 2000, *Testing Women, Testing the Fetus The Social Impact of Amniocentesis in America*, Routledge, New York, 2000, 361 p.
- L. Sfez, *La santé parfaite : critique d'une nouvelle utopie*. Seuil, Paris, 1995, 399 p.
- T. Shakespeare, « Cultural representation of disabled people : dustbins for disavowal ? », *Disability & Society*, 1994, 9, 3 : 283-299.
- T. Shakespeare, « Back to the Future ? New Human Genetics and Disabled People », *Critical Social Policy*, 1995, 46 : 22-35.
- E. Suleiman, « Un magasin du corps humain », « Bioéthique 9 Naître ou ne pas Naître a-t-on le droit de manipuler la vie ? », *Le courrier de l'Unesco*, 1994, 47^e année septembre : 20-22.