

CHANTAL BOUFFARD

GÉNÉTIQUE DE LA REPRODUCTION ET ÉMERGENCE NORMATIVE

Thèse
Présentée
à la Faculté des études supérieures
de l'Université Laval
pour l'obtention
du grade de Philosophiae Doctor (Ph. D)

Département d'anthropologie
FACULTÉ DES SCIENCES SOCIALES
UNIVERSITÉ LAVAL
QUÉBEC

DÉCEMBRE 2002

Ce 25 jour du mois octobre de 2002, les personnes soussignées, en leur qualité de membres du jury de la thèse de madame Chantal Bouffard, ont assisté à la soutenance de cette thèse.

NOMS

UNIVERSITÉ

SIGNATURE

SERGE GENEST

U. LAVAL

Serge Genest

RAYMOND MASSÉ

U. LAVAL

Ray Massé

GUY ROCHER

U. de MONTREAL

Guy Rocher



Guy Genest

SIGNATURE DU PRÉSIDENT DE LA SOUTENANCE

RÉSUMÉ COURT

Dans le contexte de la génétique médicale de la reproduction, cette thèse soutient que les pratiques, les interactions et les représentations, des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s sont génératrices d'une émergence normative susceptible de mieux nous renseigner sur les changements biomédicaux et sociaux qui sont en train de modifier les normes qui régissent nos pratiques reproductives et nos représentations de l'être humain.

Une approche ethnomédicale et quelques emprunts théoriques à l'anthropologie du cyborgisme et aux études sociologiques et culturelles des sciences et technologies, ont permis d'identifier certains facteurs qui favorisent l'émergence des normes en génétique et d'observer l'impact des sphères normatives sur les dynamiques d'émergence. Ils ont aussi aidé à reconnaître : l'influence des représentations dans les processus de changements normatifs biomédicaux et sociaux, les effets de la génétique sur les représentations et la prédominance de certains types d'émergence normative.

Chantal Bouffard, candidate

Serge Genest, directeur de recherche

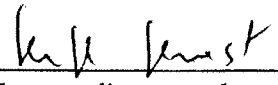
RÉSUMÉ COURT

Dans le contexte de la génétique médicale de la reproduction, cette thèse soutient que les pratiques, les interactions et les représentations, des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s sont génératrices d'une émergence normative susceptible de mieux nous renseigner sur les changements biomédicaux et sociaux qui sont en train de modifier les normes qui régissent nos pratiques reproductives et nos représentations de l'être humain.

Une approche ethnomédicale et quelques emprunts théoriques à l'anthropologie du cyborgisme et aux études sociologiques et culturelles des sciences et technologies, ont permis d'identifier certains facteurs qui favorisent l'émergence des normes en génétique et d'observer l'impact des sphères normatives sur les dynamiques d'émergence. Ils ont aussi aidé à reconnaître : l'influence des représentations dans les processus de changements normatifs biomédicaux et sociaux, les effets de la génétique sur les représentations et la prédominance de certains types d'émergence normative.



Chantal Bouffard, candidate



Serge Genest, directeur de recherche

RÉSUMÉ LONG

Les connaissances générées par la recherche en génétique humaine permettent aujourd'hui de dissocier la génétique et la reproduction. Pourtant, depuis Mendel, ce tandem demeure le plus susceptible de provoquer de profondes transformations dans les représentations et dans les pratiques sociales et biomédicales. En interférant dans les processus biologiques de la reproduction, la génétique vient aussi modifier les systèmes normatifs culturels et sociaux qui l'encadrent. Ainsi, elle offre le pouvoir de transformer les normes qui régulent les pratiques biomédicales et sociales associées à la reproduction.

Dans ce contexte, cette thèse s'appuie sur une recherche exploratoire concernant le phénomène d'émergence normative qui s'articule en génétique de la reproduction, à travers la rencontre clinique entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s. C'est à partir de leurs discours, de leurs pratiques, de leurs interactions ainsi que des représentations qu'ils s'en font, que je me suis intéressée aux processus d'émergence normative en progression dans cet environnement spécifique. Le manque de recherche de terrain, l'intérêt mitigé pour la relation chercheur(e)s-médecins-patient(e)s et le peu d'importance accordée à la génétique de la reproduction en tant qu'élément de la génétique médicale ont contribué à accroître mon intérêt pour le phénomène.

Pour réaliser cette recherche, j'ai choisi d'adopter une perspective ethnomédicale, tout en m'appuyant sur certaines théories développées dans le cadre de l'anthropologie du cyborgisme et des études sociologiques et culturelles des sciences et technologies. Ces différents emprunts théoriques, m'ont permis d'intégrer les technologies, la biomédecine, la société, la culture et le sujet humain dans des rapports d'interactions et de changements,

pour lesquels le concept d'émergence normative aura servi de cadre d'analyse. Enfin, la nature du terrain a imposé une approche ethnographique multisite.

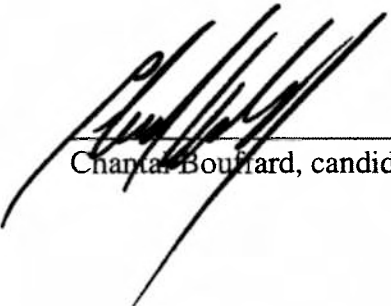
Dans ce cadre, j'ai tenté de reconnaître les facteurs et les circonstances qui favorisent certains mouvements normatifs et j'ai cherché à identifier l'impact des sphères normatives sur les dynamiques d'émergence des nouvelles normes. J'ai aussi essayé de comprendre l'ascendant des représentations sur l'élaboration des normes génétiques et sur les dynamiques de changements biomédicaux et sociaux, tout en considérant les effets de la génétique sur les représentations. Enfin, j'ai effleuré le sujet de l'hybridation humain-biotechnologie et observé la prévalence de certains types d'émergence normative.

Chantal Bouffard, candidate

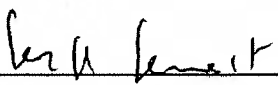
Serge Genest, directeur de recherche

pour lesquels le concept d'émergence normative aura servi de cadre d'analyse. Enfin, la nature du terrain a imposé une approche ethnographique multisite.

Dans ce cadre, j'ai tenté de reconnaître les facteurs et les circonstances qui favorisent certains mouvements normatifs et j'ai cherché à identifier l'impact des sphères normatives sur les dynamiques d'émergence des nouvelles normes. J'ai aussi essayé de comprendre l'ascendant des représentations sur l'élaboration des normes génétiques et sur les dynamiques de changements biomédicaux et sociaux, tout en considérant les effets de la génétique sur les représentations. Enfin, j'ai effleuré le sujet de l'hybridation humain-biotechnologie et observé la prévalence de certains types d'émergence normative.



Chantal Bouffard, candidate



Serge Genest, directeur de recherche

AVANT-PROPOS

D'une part, toute ma gratitude va à mon directeur de recherche, Serge Genest, pour sa patience, l'intelligence de ses propos, l'ouverture dont il a fait preuve lors d'événements particuliers et son indéfectible soutien. Toute ma reconnaissance va aussi à mon co-directeur, Pierre Saint-Arnaud, pour l'enthousiasme qu'il a toujours su démontrer pour mon projet et la pertinence de l'« *éclairage sociologique* » qu'il m'a apporté. Chacun à sa manière, par leurs attitudes, ils m'ont souvent rappelé que je pouvais me faire confiance.

D'autre part, je ne saurais trop remercier ma grand-mère, Édith Lepage Grenier, et mon oncle, Christian Grenier, pour l'amour et la confiance qu'ils m'ont accordés, pour les discussions partagées ainsi que pour l'aide financière apportée dans les moments les plus difficiles. Je veux aussi souligner la compréhension de mes meilleures amies Sonia Roy, Odyle Auclair, Lyne Morin et Manon Côté qui ont su me rester fidèles, malgré six années de longues réflexions sur la génétique et d'indisponibilité chronique. Sans qu'elles ne le sachent, leur amitié m'a souvent été d'un grand secours. Je dois aussi mentionner l'inestimable générosité de Kada Krabchi et Malika Zaïda qui, au nom de l'amitié, ont sacrifié plusieurs heures de leur temps à la correction des nombreuses pages qui vont suivre. Enfin, les personnes à remercier pour leur support et leur soutien au cours de la poursuite de cette thèse sont trop nombreuses pour que leurs noms apparaissent ici. Toutefois, je veux qu'elles sachent que chacun de leurs encouragements a contribué d'une façon ou d'une autre à la poursuite de ce projet.

Cependant, ceux qui, à mes yeux, ont le plus de mérite sont les personnes qui ont dû supporter les conséquences de cette aventure qu'ils n'avaient pas choisie. Ainsi, je tiens à remercier du fond du cœur mes fils, Mickaël et Gaël, pour avoir accepté de quitter leur

milieu pour suivre leur mère et, malgré leur jeune âge, contribué pendant des années à m'offrir un environnement de travail calme et harmonieux par l'amour qu'ils savent me témoigner et par le renoncement dont ils ont fait preuve. De même, je veux remercier Noura, la fille de mon conjoint, pour les efforts qu'elle a mis depuis ces trois dernières années pour s'insérer dans ce mode de vie un peu particulier et pour toute la compréhension et l'affection qu'elle a manifestées. Enfin, comme le dit si bien mon directeur de recherche, je n'ai pu échapper au « *cruel destin des anthropologues* » qui les mène à rencontrer leurs conjoints sur le terrain. Conséquemment, ma gratitude et ma reconnaissance vont plus particulièrement à Régen qui, par alliance, m'a permis d'intégrer plus à fond la tribu des généticiens et, par appartenance disciplinaire, m'a ouvert certaines portes qui autrement seraient demeurées closes. De plus, sans sa générosité, sans la confiance qu'il m'a témoignée et l'intérêt qu'il a démontré pour mon travail, sans la part de mes responsabilités familiales qu'il a supportées lorsque la maladie s'est présentée et, sans son amour, je suis consciente que cette thèse n'aurait pu trouver son accomplissement.

Par-dessus tout, je veux remercier tous les chercheur(e)s, médecins, patient(e)s et étudiante(e)s pour les connaissances qu'ils m'ont transmises et pour l'accès qu'ils m'ont donné à leurs laboratoires, leurs cliniques et à certaines parties de leur vie professionnelle et privée. Sans ces femmes et ces hommes, rien de ce qui vous est présenté ici n'aurait été possible. Merci aussi au Dr. Adrien Bastide, de l'hôpital Saint François d'Assise, pour avoir pris la peine de réaliser des images échographiques, spécialement pour cet ouvrage.

Enfin, malgré tout ce support humain, cette recherche ne serait encore qu'un projet, si je n'avais bénéficié du soutien financier du Fonds pour la formation de chercheurs et l'aide à la recherche (FCAR), du Fonds de soutien à la recherche Georges-Henri Lévesque, des Fonds de soutien au doctorat de la Faculté des sciences sociales et de la Fondation de l'Université Laval (FUL).

À mon père,

Décédé avant d'avoir vu mes rêves se réaliser.

À Régén, Mickaël, Gaël et Noura,

Avec qui j'ai le bonheur de les vivre.

TABLE DES MATIÈRES

Résumé court	ii
Résumé long	iii
Avant-propos	v
Table des matières	viii
Liste des figures	xiv
Liste des tableaux	xv
Glossaire	xvi
INTRODUCTION GÉNÉRALE	1
CHAPITRE I POSITION DU PROBLÈME, CONCEPTS ET CADRE THÉORIQUE	12
1.1 Génétique de la reproduction : changements biomédicaux et sociaux..	13
1.1.1 Génétique de la reproduction et changements biomédicaux	13
1.1.2 Génétique de la reproduction et changements sociaux	15
1.1.3 Sciences sociales, génétique et reproduction	16
1.1.3.1 Confrontation des connaissances	18
1.1.3.2 Production des connaissances	23
1.1.3.2.1 Conditions de production du savoir génétique.....	25
1.1.3.2.2 Significations sociales et culturelles de la génétique de la reproduction	28
1.1.3.2.3 Conséquences et impacts sur les individus et les sociétés	30
1.1.4 Lacunes et insuffisances	36
1.2 Concept d'émergence normative	39
1.2.1 Représentations sociales et imaginaire	48
1.2.1.1 Les représentations culturelles et sociales	49
1.2.1.2 L'imaginaire collectif	54
1.3 Approche théorique et renversement paradigmatique	58
1.3.1 Ethnomédecine et génétique de la reproduction	59
1.3.2 Études sociales et culturelles des sciences, de la technologie et de la médecine et anthropologie du cyborgisme	64
1.3.3 Conclusion	69

CHAPITRE II	ÉMERGENCE NORMATIVE ET GÉNÉTIQUE DE LA REPRODUCTION : QUESTIONS DE RECHERCHE, OBJECTIFS ET MÉTHODOLOGIE	71
2.1	Émergence normative et génétique de la reproduction.....	72
2.2	Questions et objectifs de recherche	77
2.3	Méthodologie et contextes de terrain	81
2.3.1	Ethnographie multisite	82
2.3.2	Méthodologie	89
2.3.2.1	Traitements et techniques d'analyses des données	91
CHAPITRE III	CONTEXTES HISTORIQUES	94
3.1	Génétique, reproduction et eugénisme : des petits pois à la cartographie du génome humain	95
3.1.1	Lois mendéliennes et moléculaires de la génétique	96
3.1.2	Eugénisme et reproduction	100
3.1.3	Nouvelle génétique	105
3.1.4	Nouvel eugénisme	113
3.2	Histoire et développements de la génétique médicale et de la médecine génétique au Québec	120
3.2.1	Développements de la génétique médicale et de la médecine génétique	120
3.2.1.1	Historique de l'organisation de la pratique de la génétique médicale et de la médecine génétique.....	129
3.3	Éléments suscitant l'émergence normative dans un contexte historique (Sections 1 et 2)	137
CHAPITRE IV	PRATIQUES MÉDICALES DE LA GÉNÉTIQUE DE LA REPRODUCTION : LA CLINIQUE ET LE LABORATOIRE	147
4.1	Conditions de prestation des pratiques actuelles	148
4.1.1	Services cliniques de génétique de la reproduction	155
4.1.1.1	Diagnostic prénatal	156

4.1.1.1.1	Le caryotype et l'amniocentèse	162
4.1.1.1.2	Peurs relatives à l'amniocentèse	166
4.1.2	Services de laboratoire	176
4.1.3	Synthèse	184
4.2	Éléments suscitant l'émergence normative à partir de la prestation des services actuels (Section 1)	187
CHAPITRE V INTERACTIONS CLINIQUES		191
5.1	Conseil génétique	192
5.1.1	Conditions de référence en génétique	194
5.1.1.1	Association entre le généticien et le médecin spécialiste	196
5.1.1.2	Reproduction et histoire familiale	198
5.1.1.3	Perceptions des facteurs pathologiques héréditaires	202
5.1.2	Interactions lors de la transmission des informations	206
5.1.2.1	Délégation du conseil génétique aux conseillères en génétique et aux infirmières	207
5.1.2.2	Primauté de la compétence	214
5.1.2.3	Transfert des connaissances	218
5.1.2.3.1	Assimilation des connaissances	219
5.1.2.3.2	Conceptions individuelles du conseil non-directif	223
5.1.3	Processus de prise de décisions	230
5.1.3.1	Perceptions du risque	231
5.1.3.2	Acceptation de la responsabilité pathogène	238
5.1.3.3	Exercice du choix éclairé et responsabilités	242
5.1.3.4	Synthèse	249
5.2	Éléments suscitant l'émergence normative à partir du conseil génétique (Section 2)	253
CHAPITRE VI INTERACTIONS : RECHERCHE ET CLINIQUE		258
6.1	Préoccupations des chercheur(e)s et des médecins généticiens	259
6.1.1	Préoccupations les plus fréquentes rencontrées chez les chercheur(e)s	261
6.1.1.1	Responsabilité d'informer	263
6.1.1.2	Libre choix	270
6.1.1.3	Éthique	272
6.1.1.4	Peurs des chercheur(e)s	275
6.1.1.5	Rencontre avec les patient(e)s, normes sociales, entreprise privée et dépassement des connaissances	276

6.1.1.6	Perceptions des médecins, responsabilités et eugénisme	280
6.1.1.7	Synthèse	282
6.1.2	Préoccupations les plus fréquentes rencontrées chez les médecins génétiens.....	284
6.1.2.1	Responsabilités envers les patient(e)s, libre choix, manque de ressources, accès aux services et compétences	284
6.1.2.2	Transfert des connaissances, responsabilité de l'État et peurs des médecins	289
6.1.2.3	Protection des patient(e)s, infirmières, conseillères, clonage, méconnaissance des médecins et diagnostic prénatal	292
6.1.2.4	Synthèse	294
6.2	Problèmes interactionnels entre la recherche et la clinique	297
6.2.1	Interactions entre les chercheur(e)s et les médecins généticiens	298
6.2.1.1	Compétition et collaboration	298
6.2.1.2	Protection des patient(e)s contre les médecins	299
6.2.1.3	Disparités à propos des questions de rémunération et de statut social	302
6.2.1.4	Manque d'intérêt des médecins pour la recherche	304
6.2.1.5	Tempérament	305
6.2.1.6	Possibilités d'interactions positives	306
6.2.1.7	Synthèse	308
6.2.2	Interactions entre les médecins généticiens et les chercheur(e)s	310
6.2.2.1	Protection des patient(e)s contre les chercheur(e)s	311
6.2.2.2	Hybridation	313
6.2.2.3	Liens entre l'empathie, l'espoir et la recherche	315
6.2.2.4	Possibilités d'interactions positives	317
6.2.2.5	Synthèse	318
6.3	Comparaison entre les chercheur(e)s et les médecins dans leurs conceptions des interactions	322
6.3.1	Interactions entre la recherche et la clinique	322
6.3.2	Interactions entre la recherche, la clinique et l'entreprise privée	328
6.3.3	Interactions avec la population	329
6.3.4	Interactions reliées aux responsabilités	331
6.3.5	Conclusion	333
6.4	Éléments suscitant l'émergence normative à partir des préoccupations et des interactions entre les chercheur(e)s et les médecins (Sections 1, 2 et 3)	335

CHAPITRE VII	REPRÉSENTATIONS DE LA GÉNÉTIQUE	350
7.1	Représentations sociales, culturelles et individuelles de la génétique ..	351
7.1.1	Champ représentationnel des développements de la génétique	353
7.1.1.1	Conceptions religieuses et mythologiques	354
7.1.1.2	Utopies et contre-utopies	359
7.1.2	Champ représentationnel des applications de la génétique	364
7.1.2.1	Conceptions étiologiques	364
7.1.2.2	Assujettissement	367
7.1.2.3	Synthèse	372
7.2	Représentations et imaginaire technoscientifiques	373
7.2.1	Clonage : représentations des chercheur(e)s	374
7.2.1.1	Synthèse	377
7.2.2	Clonage : représentations des médecins généticiens	378
7.2.2.1	Synthèse	381
7.2.3	Comparaisons entre les chercheur(e)s et les médecins sur la question du clonage	382
7.2.4	Thérapie germinale : représentations des chercheur(e)s	385
7.2.4.1	Synthèse	391
7.2.5	Thérapie germinale : représentations des médecins généticiens	392
7.2.5.1	Synthèse	396
7.2.6	Comparaisons entre les médecins et les chercheur(e)s sur la question de la thérapie germinale	497
7.2.7	Conclusion	401
7.3	Éléments suscitant l'émergence normative à partir des représentations de la génétique (Sections 1 et 2)	402
CHAPITRE VIII	ANALYSES DES DYNAMIQUES DE L'ÉMERGENCE NORMATIVE	406
8.1	Remise en contexte théorique	407
8.2	Identification des éléments et des circonstances qui constituent et provoquent les phénomènes d'émergence normative en génétique de la reproduction	411
8.2.1	Facteurs et circonstances qui favorisent l'émergence normative	412
8.2.1.1	Nouvelles connaissances	413
8.2.1.2	Nouvelles pratiques scientifiques, biomédicales et sociales	418

8.2.1.3	Transgression des interdits, inadéquation des normes et dangers potentiels.....	427
8.2.2	Dynamiques qui favorisent l'émergence normative	435
8.2.3	Représentations du réel	438
8.2.4	Types de régulations appliquées ou en émergence	443
8.3	Impacts des sphères normatives sur les processus d'émergence normative dans la pratique clinique	446
8.3.1	Sphère normative culturelle	447
8.3.2	Sphère normative sociale	452
8.3.3	Sphère normative institutionnelle	454
8.3.4	Sphère normative disciplinaire	460
8.3.5	Synthèse	461
8.4	Impacts des représentations sur l'émergence normative en génétique de la reproduction et sur les dynamiques de changement	463
8.4.1	Génétique : produit de la culture	466
8.5	Impacts de la génétique sur les représentations, les processus d'émergence normative et les dynamiques de changements culturels .	472
8.5.1	Génétique : vecteur de changements sociaux	474
8.6	Effets de l'hybridation humain-biotechnologie sur l'individu, et son rôle comme agent de changements sociaux et culturels	478
8.7	Identification et analyse des principaux types d'émergence qui semblent se profiler en génétique de la reproduction	485
	CONCLUSION	494
	BIBLIOGRAPHIE	514
ANNEXE A	GRANDS PRINCIPES ET LIGNES DIRECTRICES EN GÉNÉTIQUE HUMAINE	535
ANNEXE B	SCHÉMAS D'ENTREVUES SEMI-DIRIGÉES	540
ANNEXE C	LISTE SYNTHÈSE DES ÉLÉMENTS QUI FAVORISENT L'ÉMERGENCE NORMATIVE	542

LISTE DES FIGURES

FIGURE I	Lieux d'émergence normative	85
FIGURE II	Caryotype d'une fille	163
FIGURE III	Caryotype d'un garçon	163
FIGURE IV	Caryotype d'une fille trisomique	164
FIGURE V	Échographie d'une amniocentèse	165
FIGURE VI	Peurs centrées sur la technique	169
FIGURE VII	Peurs centrées sur le bébé	171
FIGURE VIII	Facteurs de diminution des peurs	173
FIGURE IX	Mitose	181
FIGURE X	Préoccupations des chercheur(e)s	262
FIGURE XI	Préoccupations des médecins généticiens	286
FIGURE XII	Représentations, développements et applications de la génétique	353
FIGURE XIII	Représentations et développements de la génétique : conceptions religieuses et mythologiques	355
FIGURE XIV	Représentations et développements de la génétique : utopies et contre-utopies	360
FIGURE XV	Représentations et applications de la génétique : conceptions étiologiques	365
FIGURE XVI	Représentations et développements de la génétique : assujettissement	369
FIGURE XVII	Clonage	383
FIGURE XVIII	Thérapie germinale	398
FIGURE XIX	Génétique et culture	465

LISTE DES TABLEAUX

TABLEAU I	Éléments suscitant l'émergence normative dans un contexte historique (Section I)	137
TABLEAU II	Éléments suscitant l'émergence normative dans un contexte historique (Section 2)	142
TABLEAU III	Éléments suscitant l'émergence normative à partir de la prestation des services actuels (Section 1)	187
TABLEAU IV	Éléments suscitant l'émergence normative à partir du conseil génétique (Section 1)	253
TABLEAU V	Interactions entre la recherche et la clinique	324
TABLEAU VI	Interactions entre la recherche, la clinique et l'entreprise privée	328
TABLEAU VII	Interactions avec la population	330
TABLEAU VIII	Interactions liées aux responsabilités	332
TABLEAUX IX	Éléments suscitant l'émergence normative à partir des préoccupations et des interactions entre les chercheur(e)s et les médecins (Sections 1 et 2)	335
TABLEAUX X	Éléments suscitant l'émergence normative à partir des préoccupations et des interactions entre les chercheur(e)s et les médecins (Section 3)	343
TABLEAU XI	Éléments suscitant l'émergence normative à partir des représentations de la génétique (Sections 1 et 2)	402
TABLEAU XII	Éléments qui constituent et provoquent les phénomènes d'émergence normative	412
TABLEAU XIII	Impact des sphères normatives sur les processus d'émergence normative dans la pratique clinique	447
TABLEAU XIV	Paradoxes suscités par la génétique de la reproduction	478

GLOSSAIRE

Acidoses Lactiques

Les acidoses lactiques congénitales se manifestent par une altération de l'état général après un intervalle libre pendant lequel l'enfant est considéré comme normal (grande hypotonie, somnolence, vomissements, troubles respiratoires. etc.). Il est fréquent de trouver chez les enfants atteints un dysmorphisme facial et des malformations cérébrales (agénésie du corps calleux, hétérotopie des olives bulbaires). Pour traiter la maladie, il faut remédier à un déficit en sulfite oxydase.

Acidurie méthylmalonique

L'acidurie méthylmalonique est un déficit héréditaire récessif autosomique dont les malades présentent des accès récurrents d'acido-cétose avec hypotonie et coma déclenchés par le jeûne et les infections. Le traitement repose sur un régime hypoprotidique modéré.

ADN

Longue molécule chimique d'acide désoxyribonucléique qui est le support de l'information génétique.

Allèle

Une des version d'un gène qui occupe un site particulier (locus) sur un chromosome.

Amniocentèse

L'amniocentèse est pratiquée pour le diagnostic prénatal. Sous guidage échographique, cette technique consiste à prélever dans la cavité amniotique une petite quantité du liquide qui entoure le fœtus. Normalement, elle s'effectue à partir de la 14^e semaine de grossesse jusqu'à l'accouchement. L'échantillon de liquide prélevé contient des cellules qui se sont dégagées de la peau, des poumons et de la vessie du bébé. Ces cellules sont par la suite cultivées en laboratoire pour permettre d'établir un caryotype fœtal (vérifier s'il y a des anomalies chromosomiques) ou pour faire des analyses moléculaires. Les résultats devraient normalement être connus 10 jours après le prélèvement.

Ataxie de Friedreich

L'ataxie de Friedreich est une maladie autosomale récessive et évolutive du système nerveux, dont les symptômes apparaissent habituellement dans l'enfance et souvent avant la puberté. Parmi ses particularités cliniques, signalons une ataxie progressive de la démarche, une dysarthrie, une maladresse, une faiblesse musculaire, une scoliose et des problèmes cardiaques. La plupart des personnes atteintes perdent leur capacité de marcher à mesure que la maladie progresse.

Ataxie spastique

L'ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay est une maladie autosomale récessive dont les symptômes apparaissent dans les premiers mois de la vie. Elle évolue lentement en affectant les cellules nerveuses et en occasionnant, à un stade précoce, de fréquentes chutes et pertes d'équilibre. Les personnes atteintes ont habituellement besoin d'une aide à la mobilité entre 25 et 40 ans. Cette maladie n'affecte pas l'intelligence ni l'espérance de vie.

Biopsie de villosités choriales

La biopsie de villosités choriales est le plus souvent utilisée comme technique de diagnostic prénatal précoce chez les femmes de plus de 40 ans et chez celles qui présentent des risques élevés d'anomalies ou de maladies génétiques. Elle s'effectue entre la 10^e et la 14^e semaine de grossesse, ce qui permet de faire le diagnostic au plus tard vers la 15^e semaine de grossesse. Sous guidage échographique, cette technique sert à prélever un peu du tissu placentaire. Elle consiste à introduire d'une façon trans-abdominale ou par le col de l'utérus, un tube de plastique étroit appelé cathéter avec lequel on prélèvera, par légère succion, un petit échantillon qui sera mis en culture. Un diagnostic sera accessible 4 à 5 jours après le prélèvement.

Chromosome

Structure en bâtonnet composé d'ADN visibles au microscope au moment de la division cellulaire. L'humain a 23 paires de chromosomes, 22 paires autosomales (qui n'ont rien à voir avec la détermination du sexe) et une paire de chromosomes sexuels qui le déterminent.

Cordocentèse

La cordocentèse est une intervention prénatale qui se pratique après 16 semaines de grossesse, lorsqu'il y a des indications d'anomalies graves pour le fœtus. Ces anomalies sont le plus souvent découvertes lors d'échographies. Sous guidage échographique, la technique consiste à obtenir un échantillon du sang fœtal à partir du cordon ombilical. Ce type d'échantillon nécessite peu de jours pour produire des cellules qui vont permettre une analyse chromosomique standard ou à haute résolution ou des études hématologiques. Les résultats devraient être connus 4 à 5 jours après le prélèvement.

Chorée d'Huntington

La Chorée d'Huntington est une maladie génétique autosomale dominante. Elle touche indistinctement les hommes et les femmes, et se manifeste en général chez l'adulte mais à un âge variable. Moins de 10 % des formes, dites juvéniles, débutent avant l'âge de 20 ans. Le début est souvent insidieux, soit avec des troubles moteurs, soit avec des troubles du caractère ou du comportement, voire des troubles psychiatriques (syndrome dépressif). Parallèlement à l'évolution progressive des troubles moteurs qui entraînent des chutes, des troubles de l'articulation et de la déglutition, une démence s'installe. La présence d'un syndrome dépressif au cours de l'évolution est fréquente. Le traitement reste purement symptomatique (neuroleptiques pour les mouvements anormaux, antidépresseurs au besoin). Il n'empêche pas la maladie d'évoluer vers une issue fatale.

Cytogénétique

La cytogénétique étudie les chromosomes et l'organisation des gènes sur les chromosomes ainsi qu'au niveau de la chromatine interphasique (association d'ADN et de protéines qui constitue la structure des chromosomes).

Cytologie

Étude de la cellule, principalement l'observation des caractéristiques de la cellule au microscope.

Dépistage Génétique

Le dépistage consiste à proposer des tests servant à informer des personnes asymptomatiques, sur leurs risques d'être porteurs ou atteints d'une maladie ou encore, de la transmettre à leurs enfants. Maintenant que nous pouvons associer les gènes et les maladies, mis à part le dépistage prénatal, les autres tests génétiques sont des tests diagnostics. Ainsi, sauf en condition prénatale on peut rarement parler de dépistage génétique.

Dominant

Un caractère dominant n'a besoin que d'une seule copie d'un gène pour exprimer un phénotype. Dans le cas d'une maladie génétique dominante, un individu sera atteint si une seule copie d'un de ses gènes est mutée. Un individu dont les deux copies des gènes sont normales n'aura pas la maladie et ne la transmettra pas à ses descendants. Cependant, un individu atteint a 50 % de risque de transmettre la maladie à ses descendants. Par exemple, l'hypercholestérolémie familiale, la dystrophie myotonique de Steinert, la maladie d'Huntington et la neurofibromatose sont des maladies à transmission autosomale dominante.

Disomie uniparentale

Il est question de disomie uniparentale lorsque les deux chromosomes d'une même paire sont issus du même parent.

Dystrophie musculaire oculo-pharyngée

La dystrophie musculaire oculo-pharyngée est une forme autosomale dominante de dystrophie musculaire. Les symptômes apparaissent habituellement entre 40 et 70 ans et sa progression est lente. Cependant, la faiblesse des muscles de la gorge peut devenir un problème grave. En outre, la plupart des personnes atteintes éprouvent un certain degré de faiblesse faciale et sont susceptibles d'éprouver une faiblesse et une atrophie des muscles des hanches et des épaules. Au Canada, cette maladie est plus répandue au Québec.

Échographie fœtale

L'échographie fœtale ou obstétricale est une technique d'imagerie du fœtus par réflexion ultrasonique à l'intérieur de l'abdomen de la femme. Les structures fœtales et maternelles produisent des images visibles sur écran. Cette technique peut permettre de détecter des

problèmes structurels, des anomalies morphologiques et de vérifier si le développement de l'enfant à naître est normal.

Épidémiologie génétique

L'épidémiologie génétique étudie, d'une population à une autre, la fréquence et la variation des gènes responsables de maladies spécifiques à partir de données généalogiques, géographiques, sociales, anthropométriques, cliniques ou autres. Elle s'intéresse à l'influence globale des gènes sur la mortalité, sur l'apparition et sur la transmission des maladies.

Fibrose kystique (muscoviscidose)

La fibrose kystique est une maladie héréditaire qui affecte les poumons et le système digestif. On évalue à 3000 le nombre de personnes atteintes au Canada. La fibrose kystique affecte les glandes muqueuses et, par conséquent, la digestion et le fonctionnement des poumons. Les symptômes apparaissent tôt dans la vie. Chez certains enfants, ils se manifestent d'abord dans les poumons, alors que chez d'autres, c'est le système digestif qui est atteint. Néanmoins, la plupart des enfants souffrent des deux à la fois. Au Canada, la fibrose kystique touche un nouveau-né sur 2500. Les généticiens évaluent à 1 sur 25 le nombre de Canadiens porteurs du gène responsable de la fibrose kystique. Un enfant atteint peut, aujourd'hui, espérer vivre jusqu'à 30 ans.

Gamète

Cellules, ovule ou spermatozoïde, servant à la reproduction et à la transmission de l'information génétique à la génération qui suit.

Gène

Unité héréditaire qui occupe une position précise dans le génome et qui transmet l'information génétique qui lui est spécifique. Cette partie de l'ADN, seule ou avec d'autres gènes, commande l'expression d'un caractère particulier. L'ensemble des gènes d'un organisme constitue son génome.

Génétique des populations

La génétique des populations étudie les structures et l'évolution d'un bassin génétique. Elle permet d'identifier les modalités de diffusion des gènes et leur répartition ou concentration dans des populations ou sous-populations. Elle s'intéresse à la variabilité géographique des séquences d'ADN et à leurs fréquences.

Génétique humaine

La génétique humaine concerne l'ensemble des aspects cliniques et de laboratoire, des recherches fondamentales et appliquées ainsi que des dimensions épidémiologiques, éthiques, sociales et juridiques liées au génome humain.

Génétique médicale

La génétique médicale est une spécialité de la médecine qui regroupe les instruments et les expertises nécessaires à la prévention, au diagnostic, au traitement et au conseil pour les maladies génétiques et les maladies héréditaires. Elle est aussi concernée par l'ensemble des problématiques en génétique humaine, ainsi que par les activités et les services médicaux liés à la pratique médicale et à la recherche clinique.

Génétique moléculaire

La génétique moléculaire s'intéresse aux gènes et aux molécules d'ADN. Elle étudie les altérations géniques à l'origine de certaines pathologies par l'identification des marqueurs de l'ADN repérés tout au long du génome humain.

Génétique multifactorielle

La génétique multifactorielle s'intéresse à la complexité des maladies provoquées par les interactions entre plusieurs gènes, entre les gènes et l'environnement ou divers autres facteurs. Pour mieux identifier les causes de certaines maladies, elle tente de dissocier les origines génétiques des influences de l'environnement, et en comprendre les mécanismes d'interactions.

Génome

La séquence complète de l'ADN contenant toute l'information génétique d'un individu, d'une population ou d'une espèce. (En 2001, on a découvert qu'il y avait probablement 30 000 gènes dans le génome humain plutôt que 100 000, comme on le croyait.)

Génotype

Représente globalement la constitution génétique (le génome) ou plus spécifiquement les allèles, présents à un site (locus) particulier sur un chromosome.

Hétérozygotes

Un individu ou un génotype présentant deux allèles différents à un locus donné sur une paire de chromosomes homologues. Typiquement un allèle démontre une forme normale et l'autre une forme mutée. Cependant, le terme est aussi utilisé pour des allèles différents normaux.

Homozygote

Un individu ou un génotype présentant deux allèles identiques à un locus particulier sur une paire de chromosomes homologues.

Hypothyroïdie congénitale

L'hypothyroïdie congénitale est une anomalie du métabolisme de la thyroïde, caractérisée par un effet insuffisant de l'hormone thyroïdienne. Elle touche un nouveau-né sur 4 000. En l'absence de traitement, les enfants développent une hypotonie, un retard psychomoteur, une absence de cri, une somnolence, des perturbations respiratoires, une cardiomégalie, un ralentissement du rythme cardiaque, une constipation, un retard de la dentition, une

macroglossie et un goitre. Au Québec, tous les nouveaux-nés sont dépistés à partir d'une goutte de sang séché sur papier buvard. Les enfants atteints sont traités par l'hormone thyroïdienne. Leur pronostic est bon : la croissance, l'intelligence et l'espérance de vie sont normales si le dépistage a eu lieu précocement.

Locus

Position d'un gène sur un chromosome. Il peut y avoir différentes versions d'un gène (allèles) qui occupent le locus.

Maladies chromosomiques

Les maladies chromosomiques sont dues soit à une anomalie du nombre des chromosomes, soit à des anomalies des structures chromosomiques.

Les trisomies et les monosomies sont des anomalies de nombre des chromosomes. Elles peuvent être "autosomales" (chromosomes non reliés au sexe) ou sexuelles (chromosomes X ou Y).

Les anomalies des structures chromosomiques présentent des réarrangements équilibrés ou non, avec la perte ou le gain d'un segment de chromosome. Quand un réarrangement est équilibré, il est sans conséquence pour l'individu lui-même, mais il peut être transmis de façon déséquilibrée à ses enfants, en entraînant la stérilité, la mort fœtale ou des malformations diverses. Il existe aussi d'autres formes importantes d'anomalies des structures chromosomiques. Associées comme moyens diagnostiques, la cytogénétique et la biologie moléculaire permettent non seulement de détecter les anomalies par observation microscopique mais aussi de faire l'analyse fine des anomalies de la structure chromosomique.

Maladies d'origine génétique

L'humain a 23 paires de chromosomes : 22 paires "autosomales", qui n'ont rien à voir avec la détermination du sexe et une paire qui le détermine (XX pour les filles et XY pour les garçons). Dans le cas des maladies génétiques, il faut qu'un ou plusieurs des gènes situés sur les chromosomes soient affectés ou encore que certains chromosomes soient modifiés dans leur structure ou dans leur nombre. On distingue trois grands groupes de maladies génétiques : les maladies purement génétiques, les maladies multifactorielles et les maladies chromosomiques.

Maladies dues aux gènes

Sur la liste des maladies purement génétiques, on retrouve trois types importants : les maladies "autosomales" (dominantes ou récessives), les maladies liées aux chromosomes sexuels (liées à l'X ou à l'Y) et celles qui sont transmises par l'ADN mitochondrial.

Une maladie "autosomale" signifie que le facteur étiologique se trouve sur un ou plusieurs des 44 chromosomes qui n'ont rien à voir avec la détermination du sexe.

Les maladies liées aux chromosomes sexuels peuvent, dans le cas des maladies liées à l’X, être dominantes ou récessives. Les maladies liées à l’Y, comme l’asthénospermie (faiblesse des spermatozoïdes), ne sont transmises que par les pères à leurs fils, les filles n’ayant pas de Y.

Pour les maladies dont les gènes altérés proviennent de l’ADN mitochondrial, seule la femme peut les transmettre puisque les mitochondries se trouvent dans le cytoplasme de l’ovule.

Maladie monogénique

Pathologie due à la dysfonction d’un seul gène.

Maladies multifactorielles

Les affections multifactorielles ne sont pas dues uniquement à la mutation d’un seul gène. Elles résultent de l’existence d’un ensemble de facteurs défavorables et peuvent être déterminés à la fois par les gènes et par l’environnement. Pour ce type de maladie, le caractère aléatoire des circonstances d’interactions entre gènes ou entre les gènes et l’environnement physique, social et culturel, ne nous permet qu’une évaluation probabiliste des risques d’atteinte. De plus, certains polymorphismes de l’ADN peuvent augmenter ou diminuer les risques de développer une maladie. Pour les maladies multifactorielles, on parlera de susceptibilité ou de prédisposition¹. Certaines formes de cancer, comme le cancer du sein ainsi que le diabète de type II, sont des exemples de maladies multifactorielles importantes.

Maladie polygénique

Pathologie impliquant l’interaction de plusieurs sites étiologiques sur différents gènes.

Marqueurs sériques maternels et Triple test

Les marqueurs sériques maternels sont des composantes du sang de la femme enceinte qui sont produites par le fœtus. Différents dosages biochimiques, associés à certains marqueurs biologiques circulant dans le sang de la femme enceinte, fournissent des indications quant à la présence de pathologies fœtales graves. Actuellement, l’analyse de ces marqueurs s’inscrit dans un protocole de dépistage qu’on appelle triple test. En lui-même, le triple test n’est pas un test diagnostique, ses résultats n’indiquent qu’un risque faible ou élevé que le fœtus soit atteint d’un handicap génétique. Si le risque est élevé, l’examen devra être complété par un test diagnostique comme l’amniocentèse. Cette étape subséquente viendra confirmer précisément si le fœtus est atteint ou non de handicap. Le triple test se pratique de la 10^e à la 22^e semaine, soit pendant les premier et deuxième trimestres. Au premier trimestre (de la 10^e à la 13^e semaine), on analyse la protéine PAPP-A et l’hormone l’HCG pour dépister la trisomie 21. On fait aussi une observation échographique du pli nuchal. Au deuxième trimestre (de la 14^e à la 20^e semaine), on mesure trois composantes du sang maternel : l’œstriol, l’alpha fœto-protéine et la gonadotrophine chorionique, pour dépister les trisomies 18 et 21 ainsi que les anomalies du tube neural. À cette étape, on a aussi

¹ Les notions de susceptibilité et de prédisposition génétiques sont distinguées plus loin dans ce lexique.

recours au contrôle échographique. L'objectif du dépistage par les marqueurs sériques maternels est de pouvoir proposer aux femmes à risque un dépistage avant que ne soit pratiquée l'amniocentèse et ce, quels que soient l'âge maternel et les antécédents. Actuellement, le triple test ne fait pas officiellement partie des services offerts dans le cadre des services publics de santé au Québec.

Médecine génétique

Terme général pour caractériser une pratique moderne de la médecine qui incorpore les connaissances de la génétique tant fondamentale qu'humaine et médicale. Elle se comprend aussi comme une forme de médecine scientifique qui englobe les déterminants de la santé tant individuels qu'environnementaux. En médecine génétique, la santé se définit comme le meilleur état d'adaptation individuelle possible. Dans la médecine expérimentale, issue de la physiologie, la santé était définie comme un état d'équilibre. La médecine génétique concerne tous les professionnels de la santé.

Mitose

La mitose est une forme de division cellulaire au cours de laquelle le matériel génétique se condense sous la forme de chromosomes pour ensuite se répartir également entre les nouvelles cellules.

Mosaïque

On parle de mosaïque lorsqu'on retrouve des cellules avec des formules chromosomiques différentes chez le même individu. Par exemple : $\text{mos}47,XX,+21[25]/46,XX[75]$ montre la formule chromosomique d'une fille dont 25 % des cellules sont trisomiques 21 et 75 % sont normales. Les mosaïques sont un vrai cauchemar quand vient le temps d'établir un diagnostic prénatal parce qu'il est impossible d'en prédire les conséquences phénotypiques. De plus, il est souvent difficile de reconnaître les artéfacts de culture des vraies mosaïques.

Mucopolysaccharidose ou Maladie de Hunter

La mucopolysaccharidose ou Maladie de Hunter est une maladie génétique transmise par la mère et qui touche uniquement les garçons. La maladie de Hunter est une maladie de surcharge lysosomale héréditaire. Elle se caractérise par l'accumulation de mucopolysaccharides dans le foie, la rate, le cœur, le cerveau et les os. Cette maladie orpheline est dégénérative : à trois ans la croissance s'arrête, une dégradation mentale apparaît et la mort survient vers 12 ans. Le diagnostic est en général évoqué entre 2 et 4 ans, pour un garçon présentant un faciès à traits épais et ayant un encombrement des bronches. On observe des désordres de croissance importants, ainsi que des limitations articulaires (les mains en griffe).

Myotonie de Steinert

La myotonie de Steinert est une maladie génétique autosomale dominante avec anticipation, c'est-à-dire qu'elle tend à s'aggraver et à apparaître plus précocement de génération en génération. Elle présente aussi une grande variabilité d'expression inter et intra-familiales. La définition clinique n'est donc pas univoque et va des formes bénignes tardives, jusqu'aux

formes graves du nouveau-né. Les signes cliniques peuvent comprendre (selon la forme de myotonie), une atteinte oculaire et endocrinienne, des perturbations du rythme cardiaque, une atteinte musculaire, et parfois des troubles neurologiques avec un retard intellectuel modéré. Un suivi annuel multidisciplinaire est préconisé pour la prise en charge et la surveillance des patients atteints de cette affection.

Phénylcétonurie

La phénylcétonurie est une maladie métabolique héréditaire entraînant un retard mental et des problèmes neurologiques en l'absence de traitement dès les premières semaines de vie. Quand un régime alimentaire est commencé tôt et bien respecté, les patients peuvent avoir un développement et une espérance de vie normaux. Des substituts alimentaires artificiels sont disponibles et il est préférable de maintenir le régime à vie.

Polymérase

Enzyme qui sert à synthétiser de l'ADN.

Prédisposition

Terme général pour identifier un risque associé au développement d'une maladie. Il s'agit donc de probabilité et l'existence d'une prédisposition ne permet pas nécessairement de prédire la maladie, son développement ou sa gravité.

Préimplantatoire (diagnostic)

Diagnostic préimplantatoire, effectué sur un embryon avant son implantation.

Présymptomatique

Terme général pour signifier qu'un individu est porteur asymptomatique d'une mutation qui pourrait s'exprimer dans le futur ou lors d'une éventuelle maladie à apparition tardive. Dans ces cas, les altérations génétiques présentent une forte corrélation avec l'apparition de la maladie

Récessif

Un caractère récessif a besoin des deux copies d'un gène pour exprimer un phénotype. Dans le cas d'une maladie génétique récessive, un individu sera atteint si les deux copies d'un même gène sont mutées. Par exemple, dans le cas de la fibrose kystique les deux parents doivent être porteurs d'une copie d'un gène muté pour avoir un enfant atteint de la maladie. Donc, d'un point de vue statistique, 25 % de leurs descendants seront atteints, 50 % seront porteurs et 25 % seront génotypiquement normaux.

Séquenceur

Appareil servant à déterminer la séquence des bases de l'ADN.

Services surspécialisés

Un service est considéré surspécialisé en opposition aux services spécialisés et aux services de première ligne. Les services en génétique sont des services surspécialisés qu'on qualifie aussi de tertiaires.

Susceptibilité

Terme général pour signifier qu'un individu est plus sensible aux conditions environnementales pour développer une maladie. Celle-ci pourrait ou non se développer. Par exemple, l'apparition d'une seconde mutation sur le même site génique est reliée à des facteurs multiples. En plus des facteurs génétiques, la susceptibilité a un caractère aléatoire non relié à l'hérédité. Le rétinoblastome en est un exemple.

Syndrome de l'X-fragile

Le syndrome de l'X-fragile est caractérisé par l'association de particularités physiques, comportementales et cognitives. Les particularités physiques incluent un aspect du visage suffisamment typé pour être évocateur du diagnostic chez les garçons présentant un certain retard mental. La plupart des garçons atteints de l'affection ont un QI inférieur à 50. Les filles ont un retard mental beaucoup plus modéré, leur QI allant de 70 à 85. À ces troubles cognitifs s'associent des troubles de l'attention et des signes d'autisme. Cette affection est liée à la mutation d'un gène situé sur le chromosome X.

Tay-Sachs (maladie de Tay-Sachs)

La maladie de Tay-Sachs est une maladie génétique mortelle qui affecte les très jeunes enfants. Des variantes de la maladie attaquent le système nerveux central et certains organes vitaux. Malgré les différences dans l'expression de cette maladie, son issue est toujours tragique : la mort en très bas âge.

Test de dépistage

Procédure médicale de biologie ou d'imagerie qui vise à identifier, chez des personnes asymptomatiques, leurs probabilités d'être atteint d'une maladie génétique ou chromosomique, d'avoir un fœtus affecté ou de la transmettre à leurs descendants.

Test diagnostique

Procédure médicale de biologie ou d'imagerie qui sert à confirmer ou à infirmer un diagnostic chez une personne (phénotype en génétique) ou un fœtus.

Thalassémies

Les Thalassémies sont extrêmement fréquentes et sont présentes dans des répartitions géographiques particulières. Ce sont des maladies autosomales récessives qui déterminent des anémies, le plus souvent hypochromes microcytaires. Des cas sporadiques peuvent s'observer dans toutes les ethnies.

Thérapie génique

La thérapie génique veut soigner ou guérir par le remplacement des gènes défectueux. Elle consisterait à introduire des gènes normaux dans l'ADN des cellules d'une personne, pour corriger un défaut ou une mutation génétique. Actuellement, les techniques de transfert de gènes ne sont encore qu'au stade expérimental et soulèvent plusieurs difficultés techniques et éthiques. Deux voies sont envisagées : la thérapie génique somatique et la thérapie germinale.

Thérapie germinale

La thérapie germinale consiste à introduire de l'ADN correcteur dans les cellules reproductives. Dans ces conditions, les corrections sont transmissibles aux générations suivantes ; elles sont héréditaires.

Thérapie somatique

La thérapie somatique consiste à introduire de l'ADN correcteur dans les cellules non-reproductives (somatiques) d'un individu. Dans ces conditions, les corrections ne sont pas transmissibles.

Tyrosinémie

La tyrosinémie héréditaire est une erreur génétique du métabolisme, associée à une sévère maladie du foie, dont sont atteints de très jeunes enfants. Cependant, une diète spéciale leur permet d'augmenter leur espérance de vie. La greffe du foie est nécessaire quand le foie est trop détérioré. Cette maladie autosomale récessive est très fréquente au Saguenay-Lac-St-Jean. Dans cette région du Québec, 1 personne sur 20 possède une copie du gène défectueux et 1 personne sur 1 846 en est atteinte.

INTRODUCTION GÉNÉRALE

Les connaissances générées par la cartographie du génome humain, la génétique des cancers, les découvertes récentes sur le fonctionnement des gènes, leurs rapports avec l'environnement et le développement de la pharmacogénomique¹ permettent aujourd'hui de dissocier génétique et reproduction. Pourtant, depuis Mendel, ce tandem demeure susceptible de provoquer de profondes transformations dans les systèmes de représentations et dans les pratiques sociales et biomédicales. En interférant dans les processus biologiques de la reproduction humaine, la génétique agit aussi sur les systèmes normatifs culturels et sociaux qui l'encadrent. Par l'entremise de la médecine, la génétique investit plusieurs secteurs d'activités institutionnalisés comme la famille, le droit, la santé, l'économie, l'éducation et l'État. Par conséquent, cette position lui confère le pouvoir de bouleverser les normes qui régulent les pratiques biomédicales et sociales associées à la reproduction.

D'ailleurs, des sociétés qui développent des approches médicales reposant sur des techniques qui remanient, manipulent, utilisent et interchangent l'ADN des humains, des embryons, des animaux et des plantes, et qui sélectionnent les embryons ou les fœtus selon des critères de santé, vont beaucoup plus loin que transgresser des interdits religieux ou naturalistes de création ou de modification de la vie. L'adoption de telles pratiques nécessite la transformation des représentations et des pratiques sociales et culturelles relatives à la définition de la personne humaine, à sa valeur, aux rôles qu'elle doit jouer dans l'organisation sociale et à la destinée de l'humanité. Dans ces conditions, la génétique

¹ La pharmacogénomique (ou pharmacogénétique) permet d'appliquer les connaissances du génie génétique à la pharmacologie. Elle vise à fabriquer des médicaments sur mesure, en fonction du profil génétique d'un individu, afin de prévoir ses réactions aux médicaments. Elle permet la création d'une approche médicale nouvelle, intéressée par les particularités génétiques sur une base individuelle.

de la reproduction oblige, entre autres, à repenser les notions d'individu, de famille, de communauté et d'espèce. Des redéfinitions aussi importantes ne peuvent que conduire à modifier les normes qui régulent les pratiques médicales, ordonnent la reproduction, déterminent les droits de la personne, organisent la force de travail et distinguent les classes sociales.

Pour tenter de contrôler ces modifications ou d'éviter toutes dérives, de nombreux organismes internationaux et nationaux ont édicté des lignes directrices bioéthiques afin de baliser et parfois d'encadrer le développement et les pratiques de la génétique. Cependant, jusqu'à tout récemment, ces mesures visaient plutôt à faire en sorte que les nouvelles pratiques de la génétique humaine se conforment aux normes, aux valeurs morales et aux lois et aux représentations déjà existantes. En consacrant le génome humain, patrimoine commun de l'humanité et en plaçant des interdits moraux sur le clonage humain, sur la production d'embryons pour la recherche, sur la manipulation génétique des cellules germinales et des embryons et sur l'hybridation entre les humains et d'autres espèces, les normes bioéthiques occidentales ont permis certaines pratiques de médecine génétique et de génétique médicale, tout en protégeant l'intégrité de la personne. Cependant, elles retardent le moment où nous devons nous attaquer à des problèmes fondamentaux comme, par exemple, la révision de la définition de l'être humain, l'établissement des conditions qui prévalent à son institution, le statut de l'embryon et la disparition ou la consolidation de la zone grise entre le corps-objet et le corps-sujet.

Pourtant, la recherche avance à grands pas en alimentant l'espoir de naître et de vivre en santé, à partir de l'utilisation des constituantes les plus fondamentales de l'humain. À l'heure actuelle, des techniques prometteuses au niveau thérapeutique comme la reprogrammation cellulaire, qui requière de produire et de cloner des embryons humains, gagnent en popularité. De plus, la multiplication des tests disponibles en clinique ou sur le marché, permet de diagnostiquer de plus en plus de maladies génétiques pré ou postnatales,

sans offrir de solutions thérapeutiques. Même dans ces conditions, la demande dépasse l'offre et l'interprétation des molécules d'ADN remplace l'interprétation des oracles pour ce qui concerne la prédiction des conditions de santé. En temps réel, le développement et les applications de la génétique médicale, dont celles relatives à la génétique de la reproduction ainsi que l'adhésion de la population à cette forme de médecine, s'insèrent rapidement dans la vie quotidienne et rendent désuètes les normes qui veulent les encadrer. Des mouvements semblables remettent en cause certaines des lignes directrices éthiques déjà adoptées pour la génétique.

Conséquemment, les phénomènes d'émergence normative qui m'intéressent en génétique de la reproduction se trouvent en amont des comités et des groupes de travail assignés à la préparation de directives bioéthiques ou à l'élaboration de différents projets de lois. Même s'il est indéniable que les personnes qui oeuvrent au sein de ces différents comités sont « *auteurs des normes* » bioéthiques et législatives qui prennent place en génétique, leurs travaux de normalisation ne sont que l'aboutissement d'un processus enclenché ailleurs, dans les lieux mêmes où se développe et se pratique la génétique de la reproduction, à travers les rapports qui s'établissent entre les médecins, les chercheur(e)s et la population. De ce fait, malgré l'importance des aspects bioéthiques et législatifs de la génétique, je les ai délaissés le temps de cette thèse, pour me concentrer sur l'observation des actrices et des acteurs qui mettent en branle les processus d'émergence des normes par leurs recherches, leurs pratiques et leurs utilisations des services de la génétique de la reproduction.

Jusqu'à date, peu de connaissances ont été développées à propos de l'émergence de nouvelles normes en génétique à partir du terrain. D'abord, les scientifiques sociaux se sont rarement intéressés à la génétique de la reproduction comme à un élément de la génétique médicale. La plupart l'ont abordé sous l'angle de la médecine reproductive sans faire ce renversement paradigmatique. Pour ma part, je considérais que la génétique de la reproduction pouvait être un objet d'étude spécifique, inscrit dans le champ de recherche

plus vaste de la génétique humaine. Ensuite, malgré son importance dans le développement de la génétique médicale, la relation chercheur(e)s-médecins-patient(e)s n'a suscité qu'un intérêt limité et, le plus souvent, axé sur les rapports de force qu'elle implique. Les recherches de terrain et l'étude des dynamiques d'associations stratégiques que génère cette relation ont, la plupart du temps, été mises de côté.

Outre ces lacunes, ce sont principalement les orientations et les fondements des débats entre les experts des sciences sociales, humaines et biomédicales à propos de la génétique qui ont inspiré cette recherche. D'abord, les questions de dérives concernant l'association de la génétique et de la reproduction représentaient une part importante de leurs préoccupations. Par exemple, le clonage, la disparition de l'espèce, la reprogrammation de l'être humain, l'avortement sélectif pour critères de santé et le désir d'enfant parfait se sont révélés des thèmes de prédilection. Ensuite, il me semblait aberrant que leurs discours ne s'appuient presque jamais sur des recherches de terrain ou sur des travaux qui auraient pris en compte l'expérience des femmes et des couples qui avaient recours à la génétique médicale de la reproduction.

Il en était de même pour les comités d'experts chargés d'élaborer des normes bioéthiques pour la génétique humaine. Pourtant, si on ne cherche pas à comprendre ce qui se passe en clinique et à analyser les rapports qui se développent entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s de la génétique de la reproduction, les lignes directrices élaborées en bioéthique pourront difficilement correspondre à la réalité des nouvelles pratiques sociales et biomédicales concernant la reproduction. Cependant, cette « *réalité* » n'échappe pas à l'entreprise privée, intéressée à développer des marchés pour lesquels la demande est fort probablement déjà en place.

Dans cette perspective, ce n'est pas tellement l'étude des normes existantes qui nous aidera à comprendre les transformations que pourrait produire la génétique dans l'espace social et culturel. À mon avis, comme elles sont toujours en décalage avec la réalité, elles sont irrémédiablement vouées au changement. Cependant, l'analyse des normes scientifiques, biomédicales et sociales qui sont en émergence à travers le développement, la pratique et l'utilisation des services de génétique de la reproduction, me semble d'une importance capitale pour appréhender les dynamiques de changement qui sont en train de s'opérer aux niveaux des pratiques et des représentations sociales et culturelles relatives à la génétique et à la reproduction.

Le projet est vaste, mais ma contribution sera modeste. Cette première incursion dans l'univers de l'émergence normative de la génétique de la reproduction ne pourra être qu'exploratoire, ce qui aura pour conséquence de soulever plusieurs problèmes sans qu'il soit possible de leur accorder la même importance. Pour cette thèse, même si ce type d'approche a permis d'identifier plusieurs pistes de recherche, j'ai surtout concentré mon attention sur les *phénomènes d'émergence normative qui s'articulent en génétique de la reproduction, dans le contexte québécois de la rencontre clinique entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s.*

Avant de poursuivre, je dois préciser qu'au Québec, d'une façon officielle, il n'existe pas de sous-spécialité en génétique médicale, spécifique aux questions de reproduction humaine. Cependant, pour les fins de cette recherche, j'utilise l'expression *génétique de la reproduction* pour désigner l'ensemble des services génétiques accessibles, ou en voie de l'être, ayant un rapport direct avec le projet d'avoir un enfant. Cette appellation englobe la clinique, le conseil génétique préconceptionnel ou prénatal, les services de laboratoire, les services de dépistages des porteurs et les diagnostics prénatals ou préimplantatoires. Elle comprend aussi les techniques de thérapie germinale et de clonage, même si celles-ci ne

sont pas encore opératoires (les dimensions éthiques, sociales et juridiques ne sont pas incluses dans cette définition).

Cependant, ce ne sont pas les normes en elles-mêmes qui m'intéressent, mais les processus qui mènent à leur transformation ou qui permettent à de nouvelles normes d'émerger pour régir notre rapport à la reproduction et nos représentations de l'être humain. Dans les limites qu'impose une recherche doctorale, je m'en suis donc tenue au phénomène d'émergence normative en cours dans la rencontre clinique entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s de la génétique de la reproduction, à partir de leurs pratiques, de leurs interactions et de leurs représentations.

J'ai d'abord tenté de reconnaître les facteurs et les circonstances qui favorisent certains mouvements normatifs, tout en cherchant à identifier l'impact de différentes sphères normatives sur leurs dynamiques d'émergence. Par la suite, j'ai essayé de comprendre un peu mieux l'ascendant des représentations sociales et culturelles sur l'élaboration des normes et sur les dynamiques de changements biomédicaux et sociaux, relatifs à la génétique de la reproduction. Inversement, j'ai aussi pris en considération les effets de la génétique sur les représentations. Enfin, je me suis permis d'effleurer le sujet de l'hybridation humain-biotechnologie, pour replacer l'individu dans son rôle d'agent de changement, et j'ai voulu savoir si des types particuliers d'émergence normative prévalaient dans ce contexte.

En somme, à partir de la clinique et à travers les discours et les attitudes des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, tout le questionnement de cette thèse, repose sur deux thèmes. Le premier concerne l'influence des normes sociales et culturelles sur les normes scientifiques et médicales dans les dynamiques d'émergence normative en génétique et le

second, les effets des représentations culturelles, sociales, disciplinaires et individuelles, ainsi que de l'imaginaire collectif sur l'initiation des changements biomédicaux et sociaux.

Pour être en mesure de réaliser mes objectifs, j'ai choisi d'adopter une approche ethnomédicale parce que cette dernière me permettait de considérer la génétique de la reproduction comme une pratique à la fois médicale, culturelle et sociale. Pour aller plus loin dans cette voie, je me suis aussi appuyée sur quelques théories développées dans le cadre des études sociologiques ou culturelles des sciences et des technologies, et de l'anthropologie du cyborgisme. Ces différentes perspectives théoriques consolidaient ma position, tout en m'offrant la possibilité d'intégrer les technologies, la biomédecine, la société, la culture et le sujet humain dans des rapports d'interactions et de changements. Enfin, le concept d'émergence normative tel que développé par Côté et Al. (1994), a servi de cadre d'analyse à cette recherche.

Pour en venir à des considérations plus méthodologiques, dans le contexte de l'émergence normative, les rapports entre la recherche, la médecine et la société, entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s, entre les pratiques, les interactions et les représentations ainsi qu'entre les différentes institutions sociales, ne peuvent être rejetés ou isolés sous prétexte qu'ils se produisent dans des lieux différents ou sont interprétés selon des grilles d'analyse diverses. Même si je me suis limitée à l'étude des pratiques des interactions et des représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, l'émergence normative qui s'élabore en génétique de la reproduction dépasse largement les frontières de la clinique. Dans ces conditions, l'approche ethnographique multisite, quoiqu'elle puisse être contestée d'un point de vue théorique, m'a permis d'appréhender mon sujet de recherche sous plusieurs angles et à partir de plusieurs « sites ».

Cette thèse présente donc les résultats d'une recherche ethnographique multisite, menée entre 1996 et 2001, dans trois laboratoires et quatre cliniques de génétique médicale associés aux hôpitaux universitaires du Québec, ainsi que dans un laboratoire de génétique et de reproduction animale. En plus de ma présence sur le terrain, j'ai pu y assister à 103 cas cliniques. De plus, 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 semi-participante, d'entrevues semi-dirigées et de discussions informelles. Les principales techniques d'analyses des données se sont concentrées autour de l'analyse des contenus et de l'analyse des discours.

Présentation de la thèse

D'entrée de jeu, il ne faut pas s'attendre à trouver ici une forme de démonstration dans laquelle chaque chapitre se termine par une analyse des données qui y ont été présentées et du sujet qui y a été développé. J'ai préféré mener, d'une façon progressive, le lecteur ou la lectrice vers un chapitre entièrement consacré à l'analyse. Si j'ai choisi ce type de démonstration, c'est qu'il a la propriété d'être plus près de la réalité du phénomène que j'ai étudié et de la démarche que j'ai adoptée. Comme cette recherche ne s'est pas construite en considérant les pratiques, les interactions et les représentations comme des objets distincts et indépendants les uns des autres, ou encore, isolés des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, une analyse chapitre par chapitre n'aurait mené qu'à la présentation statique, des éléments qui favorisent l'émergence normative, sans en révéler les dynamiques. D'ailleurs, ces éléments seront présentés sous forme de tableaux à la fin des chapitres qui concernent les données.

De plus, une telle façon de procéder, n'aurait présenté qu'une vision tronquée du phénomène d'émergence normative en cours en génétique de la reproduction au Québec, sans mener aux processus d'émergence normative que je cherchais. Même si les thèmes développés dans chacun des chapitres sont différents, c'est en interaction les uns avec les autres qu'ils contribuent au phénomène d'émergence normative. Une analyse chapitre par chapitre, n'aurait pas permis de tenir compte des dynamiques créées par la présence conjointe de ces thèmes, parce que les considérations historiques, les pratiques, les interactions et les représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s sont intimement liées dans les dynamiques qui animent l'émergence normative. Dans ces conditions, il me semblait préférable de présenter toutes les données, avant d'en arriver aux résultats.

Initialement, les chapitres I et II s'ouvrent sur les approches théoriques et méthodologiques adoptées pour cette recherche. Le premier chapitre fait état des répercussions biomédicales et sociales qui sont attribuables à la génétique, ainsi que d'une revue de la littérature des sciences sociales, humaines et parfois biomédicales sur le sujet. J'y présente ensuite les concepts qui jouent un rôle substantiel tout au long de cette thèse : l'émergence normative, l'imaginaire et les représentations culturelles et sociales. Enfin, nous y retrouvons les cadres théoriques qui ont soutenu cette recherche.

Au chapitre II, je réunis les principales caractéristiques qui font de la génétique de la reproduction un lieu privilégié d'émergence normative, tout en montrant à quel point les normes en émergence subissent les pressions de différentes sphères normatives, de l'imaginaire ainsi que des représentations. J'y présente enfin mes questions de recherche, ainsi que les objectifs généraux et spécifiques qui ont été poursuivis. Le chapitre se termine sur les approches méthodologiques adoptées.

Avant d'en venir à l'analyse des données, je présente, au chapitre III, un survol historique des développements de la génétique associée à la reproduction. Je m'arrête aussi sur la question de l'utilisation sociale de la génétique, avec un retour sur l'eugénisme pratiqué en Europe et aux États-Unis, du début du siècle à la fin des années 1970. L'apparition d'une forme d'eugénisme inédit, en relation avec la pratique de ce qu'on qualifie aujourd'hui de nouvelle génétique, vient compléter ce tableau. Le chapitre se termine avec le développement et l'implantation de la génétique médicale et de la médecine génétique au Québec.

Comme la génétique médicale est avant tout une médecine de diagnostic, la clinique et le laboratoire sont indissociables. Pour cette raison, au chapitre IV, je traite des conditions de pratique de la génétique médicale québécoise ainsi que des services cliniques et de laboratoire qui y sont offerts. Par la suite, je me concentre sur les services cliniques de génétique associés à la reproduction et plus particulièrement sur le diagnostic prénatal. Un état de situation sur la prestation des services de laboratoire de diagnostics, vient mettre fin à ce chapitre.

Au chapitre V, j'aborde la question des interactions entre les médecins et les patient(e)s lors de l'initiation au conseil génétique à propos de questions relatives à la reproduction, pour ensuite m'arrêter aux attitudes et aux interactions entre les différents professionnel(le)s qui s'occupent de la transmission des connaissances médicales et scientifiques, pendant le conseil génétique. Les interactions entre les médecins et les patient(e)s lors de la prise de décision, les différences dans la perception du risque, l'acceptation de la responsabilité pathogène et l'exercice du choix éclairé, composent l'essentiel de la dernière partie du chapitre V.

Dans le chapitre VI, je cherche à décrire et à comparer les préoccupations des chercheur(e)s et des médecins-génétiens à propos de l'implication de la recherche en génétique de la reproduction d'une part, et de leur perception des rapports qu'ils entretiennent les uns avec les autres d'autre part. Pour ce qui concerne le chapitre VII, l'étude de l'imaginaire et des représentations sociales et culturelles des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, à partir de leurs discours sur la génétique de la reproduction, demeure mon unique préoccupation. Tout au long de ce chapitre nous demeurons dans le domaine des représentations culturelles, sociales, individuelles et professionnelles.

Au chapitre VIII, je présente enfin l'analyse des données et les résultats de cette recherche. À partir des pratiques, des interactions et des représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, je tiens compte des facteurs et des circonstances qui provoquent les dynamiques d'émergence normative, ainsi que des rôles que jouent les sphères normatives dans les processus d'émergence des normes et dans la pratique clinique de la génétique de la reproduction. Je m'arrêterai ensuite aux influences des représentations sur l'émergence normative en génétique, ainsi qu'à la production des dynamiques de changements sociaux et culturels. Il sera aussi question des impacts de la génétique sur les représentations et les processus d'émergence normative, des effets de l'hybridation humain-biotechnologie sur l'individu et de son importance sur les dynamiques de changements. Enfin, je terminerai avec la description des différents types d'émergence normative qui ont cours en génétique de la reproduction.

Après un retour sur ma démarche, la conclusion nous mène à un bilan des résultats, aux limites de ma contribution et enfin, vers les perspectives de recherche qui peuvent en découler. Cependant, si on considère le développement fulgurant des connaissances et des techniques de la génétique, conclure une recherche sur la génétique de la reproduction, nous condamne à être déjà en retard sur la réalité.

CHAPITRE I

POSITION DU PROBLÈME, CONCEPTS ET CADRE THÉORIQUE

Afin de nous imprégner de l'atmosphère dans laquelle baigne la génétique de la reproduction, la première section du chapitre I fait état des principaux changements biomédicaux et sociaux qui lui sont attribuables. Cette entrée en matière, est suivie d'une revue de la littérature des sciences sociales et humaines, et parfois des sciences biomédicales, à propos des répercussions de la génétique humaine sur la société. S'y ajoute un bref constat des lacunes et des insuffisances de ces approches. La deuxième section introduit le concept d'émergence normative, lequel me servira de cadre d'analyse, ainsi que les concepts d'imaginaire et de représentations culturelles et sociales qui jouent un rôle substantiel tout au long de cette thèse. Enfin, dans la troisième section, je précise les cadres théoriques qui soutiennent cette recherche.

1.1 Génétique de la reproduction : changements biomédicaux et sociaux

Dans cette première section, nous verrons quels sont les principaux bouleversements que la génétique de la reproduction provoque ou est susceptible de provoquer dans les univers biomédical et social. En biomédecine, les pratiques médicales, l'accès aux services et les responsabilités traditionnellement dévolues aux médecins et aux patient(e)s sont en train de subir des modifications importantes. De plus, la génétique associée à la reproduction transforme, entre autres, nos conceptions de la santé, de la maladie, des soins et de la thérapie. Dans le cadre des sociétés occidentales, la génétique de la reproduction remet en question la définition de l'être humain et vient modifier les rapports que nous entretenons les uns avec les autres. Cependant, l'histoire nous rappelle que les merveilles qu'elle promet peuvent aussi se transformer en instrument de contrôle et de discrimination pour certaines catégories de personnes. Dans les parties qui vont suivre, nous verrons plus en détail quels sont les changements biomédicaux et sociaux que la génétique peut provoquer.

1.1.1 Génétique de la reproduction et changements biomédicaux

D'un point de vue biomédical, les services de génétique reliés aux questions de reproduction nous permettent de déjouer la fatalité des anomalies chromosomiques et des maladies héréditaires ainsi que de planifier la venue au monde d'enfants exempts de handicaps ou de maladies graves. Comme cet objectif ne peut être atteint qu'aux conditions de ne pas se reproduire, de sélectionner génétiquement nos partenaires, de recourir à l'interruption sélective de grossesse ou à la sélection préimplantatoire, les pratiques génétiques peuvent aussi être perçues comme un système institutionnalisé de discrimination (Dyson, 1998 ; Shakespeare, 1998) et d'élimination des personnes handicapées physiquement ou mentalement. Ou encore, des fœtus ne correspondant pas aux désirs des parents ou aux critères de normalité des sociétés qui en font usage.

Dans un avenir rapproché, lorsque nous maîtriserons la thérapie germinale, nous espérons vaincre les maladies avant la fécondation ou dans les heures qui la suivent, en remplaçant les gènes défectueux directement dans les gamètes ou les embryons. D'autre part, avec la reprogrammation cellulaire, on envisage de fabriquer des organes ou des tissus humains à partir de cellules somatiques reprogrammées ou encore, à partir de cellules souches embryonnaires (Instituts de recherche en santé du Canada, 2001 ; Parens, 1999 ; Thomson & Odorico, 2000). De telles techniques permettraient de développer des approches médicales préventives et curatives très individualisées et d'une grande efficacité. Le rêve que sous-tendent ces recherches est de libérer l'humanité des souffrances produites par les maladies ou les désordres génétiques (Watson, 1990).

Par contre, ces grands espoirs portent leur lot de risques et de complications. D'une part, nous ne disposons d'aucune donnée sur les conséquences que pourraient avoir les thérapies germinale ou embryonnaire sur les personnes nées de ces manipulations et sur leurs descendant(e)s. D'autre part, les succès de la thérapie germinale et de la reprogrammation cellulaire dépendent de manipulations génétiques effectuées sur les gamètes et les embryons humains, de la production à grande échelle de ces derniers et de leur clonage. Conséquemment, ces nouvelles avenues thérapeutiques, qui exigent de manipuler ou d'utiliser le matériel reproductif et les premières cellules fécondées de l'être humain, soulèvent des problèmes éthiques et juridiques de taille dans des sociétés qui éprouvent de la difficulté à s'entendre pour déterminer si le fœtus et l'embryon doivent être considérés comme des individus à part entière (Casper, 1994a, 1994b ; Mulkay, 1997 ; Steinberg, 1997).

En attendant la réalisation de ces promesses, on doit tenir compte qu'au Québec, 95 % des femmes enceintes de plus de 35 ans qui ont recours à l'amniocentèse choisissent

l'interruption sélective de grossesse pour un diagnostic d'anomalie chromosomique ou de maladie génétique. D'un point de vue légal, on accepte l'avortement pour des motifs personnels même si on le réproouve et inversement, on éprouve des problèmes éthiques à le pratiquer pour des raisons médicales, même si on comprend les parents d'avoir pris une telle décision. Il semble donc y avoir une adhésion sociale pour de telles pratiques, qui sont limitées, pour l'instant, aux femmes de trente-cinq ans et plus et à celles qui sont considérées comme étant à risque de mettre au monde un enfant malade. Comme avec ce programme ce sont les femmes de moins de trente-cinq ans qui accouchent de bébés trisomiques, on peut se mettre à parler d'inéquité dans l'accessibilité aux services génétiques. Ainsi, certains services génétiques, selon leurs modalités de prestation et les catégories de personnes auxquelles ils s'adressent, génèrent des changements dans la pratique biomédicale et dans la gestion étatique de la santé. Enfin, la génétique associée à la reproduction modifie les conceptions de la santé, de la maladie, des soins, de la thérapie et de l'acceptation du malheur.

1.1.2 Génétique de la reproduction et changements sociaux

D'un point de vue social, la génétique de la reproduction a le mérite de nous rappeler notre triple position d'individu, de membre d'une collectivité et de spécimen d'une même espèce. Paradoxalement, les processus de reproduction qui font de chaque personne un individu singulier en font aussi un être appartenant à une espèce particulière, dans le partage et la diffusion d'un génome spécifique. De ce fait, des connaissances purement biologiques au départ, nous obligent à repenser nos origines, notre identité, nos relations avec les autres, nos droits, notre appartenance et par conséquent, à revoir nos responsabilités individuelles, collectives et intergénérationnelles. En ce sens, la génétique nous force à reconsidérer les rapports entre les humains, entre la culture et la nature et la préséance du droit individuel sur le droit collectif ce, particulièrement en matière de reproduction.

L'usage des connaissances et des techniques de la génétique de la reproduction peut facilement opposer les intérêts individuels aux intérêts collectifs, que ce soit pour des questions d'ordre médical ou social. Par exemple, les choix sélectifs qu'elle conduit à faire au nom d'une meilleure qualité de vie peuvent devenir préjudiciables à certains individus. De plus, les propriétés réductionnistes et instrumentalistes de la génétique, ainsi que les pouvoirs qu'elle donne sur les individus et sur les communautés peuvent entrer en conflit avec les objectifs humanitaires qui la justifient. Ainsi, tout en poursuivant le but de guérir ou d'éviter la maladie, la génétique sème la controverse à propos du statut de l'être humain et de l'embryon, renforce la notion de parenté biologique et, rappelons-le, permet de discriminer le fœtus selon des critères basés sur des maladies et des handicaps physiques. Enfin, lorsqu'elle est associée aux décisions reproductives, elle peut servir à des fins idéologiques et devenir un instrument d'État (Foucault, 1980, 1986), comme nous le verrons dans un prochain chapitre. Il suffit de rappeler les politiques eugénistes imposées en Europe et aux États-Unis pour imaginer l'immense potentiel de transformations sociales des techniques actuelles du génie génétique.

1.1.3 Sciences sociales, génétique et reproduction

Les travaux effectués par les sciences sociales et humaines au cours des 25 dernières années montrent bien la puissance que confère la reproduction à la génétique. D'ailleurs, jusqu'à tout récemment, c'est principalement sous l'angle des nouvelles technologies de la reproduction qu'elles s'y sont intéressées. La recherche féministe qui depuis trois décennies veille à la prise en compte de la reproduction dans l'analyse sociale (Franklin & Ragoné, 1998a), a contribué à consolider cette perspective. Les faibles performances cliniques d'avant le milieu des années 80 sont en partie responsables de cette tendance à ne pas considérer la génétique comme un objet d'étude spécifique. Cependant, les analyses critiques des études féministes ont joué un rôle considérable dans notre compréhension des

multiples enjeux de ces nouvelles pratiques reproductives (Franklin, 1995a). De plus, en intégrant la génétique à leurs travaux sur la reproduction, elles ont concouru à élargir ce concept (Helmreich, 1995) et à revoir celui de parenté (Franklin, 1997 ; Finkler, 2000 ; Héritier, 1996 ; Strathern, 1992, 1995a). Toutefois, on s'est peu intéressé à la génétique en tant que pratique médicale.

Cependant, il faut considérer que ces recherches se sont toujours inscrites dans des contextes historiques et sociaux particuliers. Rappelons qu'au-delà du roman d'Huxley (1939), *Le meilleur des mondes*, l'intérêt général pour les nouvelles technologies de la reproduction (NTR) et la génétique humaine a d'abord été stimulé par le questionnement des scientifiques lors de la conférence publique d'Asilomar² en 1975 (Coulter, 2000). De surcroît, la naissance du premier bébé-éprouvette³ en 1978, a démontré que les prouesses des technologies reproductives ne pouvaient plus être confinées au monde de l'imaginaire littéraire ou cinématographique.

En dépassant les frontières de la recherche fondamentale pour s'introduire, par le biais de la médecine, dans des secteurs institutionnalisés comme la santé, la famille, l'économie et le droit, la génétique ne menace plus seulement l'intégrité biologique de l'espèce humaine. À cause de notre engouement pour les biotechnologies, elle nous expose aussi à l'eugénisme (Duster, 1990), à la discrimination (King, 1992), aux changements institutionnels, à l'exploitation, à la marchandisation de l'humain et des composantes de son corps (Sharp, 2000) et elle confère un potentiel politique associé au corps et à l'identité par l'entremise des nouvelles biotechnologies (Haraway, 1992). Ainsi, les connaissances générées par la génétique viennent menacer la cohérence de nos représentations sociales et culturelles (Bouffard, 2000).

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.

³ À sa naissance en août 1978, Louise Brown devient le premier être humain conçu en laboratoire.

Par conséquent, les caractères multidimensionnel et multisectoriel de la génétique de la reproduction ont fait couler beaucoup d'encre en sciences sociales, humaines et de la vie. Cependant, sans vouloir distinguer les discours en catégories exhaustives, la littérature produite sur la génétique et la reproduction au cours des vingt-cinq dernières années semble suivre deux tendances principales : la confrontation des connaissances qui ressemble le plus souvent à des guerres disciplinaires ou d'opinions, et la production de connaissances, période à partir de laquelle on s'est intéressé à comprendre la génétique à partir du terrain.

1.1.3.1. Confrontation des connaissances

Même si l'approche développée sous le mode de la confrontation débute autour des années 1975, elle atteint son apogée entre les années 80 et le milieu des années 90. Sous forme de débats, des experts de toutes disciplines publient des articles et des collectifs rassemblés, le plus souvent, autour de valeurs ou de causes partagées (Ginsburg & Rapp, 1995 ; Kevles, & Hood, 1992 ; Mélançon & Lambert, 1992 ; Molines, 1984 ; Testart, 1990 ; UNESCO, 1994). Dans l'ensemble, peu importent leurs provenances disciplinaires et les causes défendues, les discours des sciences sociales, humaines et de la vie ont d'abord soutenu des valeurs particulières à des individus ou à des groupes sur la base de connaissances disciplinaires propres aux auteur(e)s. Souvent promu sous la bannière féministe ou sous le couvert de la bioéthique (Bartels, Priester, Wawter & Caplan, 1990 ; Vandelac, 1991), ce type de littérature très critique et engagé, permet surtout aux scientifiques d'exprimer leurs craintes, leurs croyances, leurs opinions et peu à peu de théoriser leurs engagements, de dégager certains principes communs et de dénoncer les abus et les possibles dérives.

Cependant, comme je l'ai mentionné plus haut, les études féministes ont profondément marqué l'ensemble de la réflexion et de la recherche sur les pratiques qui relient les nouvelles technologies de la reproduction⁴ à la génétique. Elles ont exploré les NTR sous l'angle du pouvoir et de la domination qu'exercent les institutions patriarcales, dont la biomédecine, sur les femmes (Arditti, Duelli-Klein & Minden, 1984 ; Laborie, 1986). On s'y est aussi intéressé aux problématiques comme la médicalisation de la grossesse (Donnison, 1977 ; Ehrenreich & English, 1973a, 1973b, 1978) et le développement d'un pouvoir bioéconomique.

C'est dans cet esprit que se sont poursuivis les travaux concernant les aspects génétiques de la reproduction⁵. Parmi les sujets les plus prisés, nous retrouvons : la production biotechnologique d'enfants, le clonage, la médicalisation de la grossesse, la surveillance des fœtus, l'exploitation du corps des femmes, les manipulations génétiques et l'emprise des pouvoirs biomédicaux, politiques et économiques associés à la maîtrise des connaissances et des technologies de la reproduction et de la génétique (Birke, Himmelweit & Vines, 1990 ; Ettore, 2000 ; Holmes, 1992 ; McNeil & Franklin, 1993 ; McNeil, Varcoe & Yearly, 1990 ; Ragoné, 1994 ; Raymond, 1993 ; Rowland, 1992 ; Stacey, 1992 ; Wymelenberg, 1990). Par conséquent, non seulement les recherches féministes ont aidé à prendre conscience de la vulnérabilité des femmes, des personnes malades et handicapées et de l'espèce humaine, elles ont aussi stimulé la recherche sociale sur les conséquences individuelles et sociales du génie génétique appliqué à la reproduction.

Ainsi, les multiples facettes de la génétique de la reproduction ont mobilisé diverses disciplines et retenu l'attention de plusieurs spécialistes. Par exemple, certains généticiens,

⁴Ce paragraphe n'illustre pas la production féministe de façon exhaustive. Non seulement est-elle trop vaste, mais elle s'étend sur plusieurs catégories. C'est pourquoi nous retrouverons certains travaux féministes ailleurs que dans le paragraphe consacré à la recherche féministe.

⁵ Malgré la richesse des théories et des analyses produites par les féministes sur les NTR, je ne m'intéresserai ici qu'à ce qui concerne la reproduction et la génétique.

biologistes, obstétriciens et autres chercheur(e)s des sciences de la vie et de la santé ont tour à tour loué les bienfaits de la génétique associée à la reproduction (Dausset, 1994, Jones, 1996), dénoncé ses possibles dérives (Hubbard 1995 ; Testart, 1984-95) ou encore, appelé à la réflexion, à la sagesse et à la prudence (Gagné 1992 ; Goldworth 1995 ; Jacquard 1978, 1987 ; Mélançon. M. & R. D. Lambert, 1992). Les travaux de la psychanalyse (Vacquin, 1990, 1991), de la santé publique (Beaudoin et Ouellet, 1992), de la philosophie (Blanc, 1993 ; Parizeau, 1989) et des milieux juridiques (Knoppers & LeBris, 1993 ; Labrusse-Riou, 1991 ; Molines, 1984 ; Vacarie, 1993) ont aussi contribué à l'étude pluridisciplinaire du phénomène.

Pendant cette période, les experts ont abondamment traité des promesses et dangers issus de biotechnologies de la reproduction de plus en plus éloignées des questions de fécondité et de plus en plus axées sur les aspects médicaux, génétiques et qualitatifs de la reproduction. Ce glissement de la lutte contre l'infertilité vers l'éradication des maladies ou des « *anomalies* » a provoqué des représentations de désobjectivation du corps (Novaes, 1991) et d'eugénisme (Gavarini, 1990 ; Shakespeare, 1995) dans les univers sémantiques sociaux (Plauchu et Perrotin, 1991). Il a aussi mis en lumière des idées discriminatoires et meurtrières (Suleiman, 1994), inhérentes à une idéologie de performance et de « *santé parfaite* » (Nelkin & Lindee, 1995 ; Sfez, 1995) dans laquelle l'instrument biotechnologique est mis au profit de la vision bioéconomique (Vandelac, 1992) d'un « *humain idéal* », associé à un « *corps parfait* » (Wendell, 1992).

Dans la perspective des sciences sociales, ajouter des biotechnologies de plus en plus performantes aux pratiques qui visent à donner des enfants et se doter de moyens semblables pour prévoir leur condition de santé avant la naissance revient à cautionner l'utilisation sociale de la génétique de la reproduction. L'adoption de ces nouvelles pratiques, même si elles se font officiellement sous le couvert du libre choix et des décisions individuelles, servirait d'une façon subversive à la mise en place d'une forme de

biopouvoir (Flower & Heath 1993 ; Foucault, 1978, 1980, 1986, 1994). Celui-ci s'ingérerait, entre autres, dans la sélection des enfants à naître, à partir de critères qualitatifs souvent idéologiques et prédéterminés (Strathern, 1995b), tout en instaurant une forme de bioéconomie du vivant (Vandelac, 1990).

Même si on peut discuter du contenu scientifique de l'approche par confrontation, elle aura eu le mérite de dresser l'inventaire des dangers et des bienfaits de la génétique pour le présent et pour l'avenir (Andrews 1987 ; Fletcher 1988 ; Reilly 1977). Les discours des sciences sociales et humaines y sont critiques et pour la plupart orientés vers la dénonciation de la discrimination, de l'exploitation, de la chosification du corps, de l'hégémonie du biopouvoir et même de la transformation et de la disparition de l'espèce (Vandelac, 1996). Cependant, ils sont élaborés à partir des connaissances disciplinaires, des positions théoriques, des opinions et des valeurs morales des scientifiques (Bouffard, 1999 ; Taguieff, 1994). La plupart ne sont basés sur aucune connaissance de la génétique en tant que discipline et ne s'intéressent pas de façon empirique à ses impacts immédiats sur les individus, sur les systèmes de santé, sur les institutions et sur les changements sociaux qu'elle peut induire.

Néanmoins, cette approche a permis d'élaborer, sous forme d'avis ou de lignes directrices, certains consensus internationaux et nationaux à propos du développement et des applications de la génétique humaine. Des organismes comme l'UNESCO, l'Organisation Mondiale de la santé (OMS-WHO) et le Comité d'éthique du Conseil d'HUGO ont réussi à partager des lignes directrices communes tout en poursuivant des objectifs différents. D'autres organismes d'envergure nationale comme le Conseil de l'Europe (CE), le Comité consultatif national d'éthique pour les sciences de la vie et de la santé (CCNE, France), TASK FORCES (E.-U.), la Commission Royale sur les Nouvelles Technologies de la Reproduction, les Trois Conseils (CRM, CRSNG & CRSH, Canada) et le Réseau de Médecine Génétique Appliquée du Québec (RMGA), ont aussi participé à l'émergence de

lignes directrices spécifiques à la pratique et à la recherche en génétique. (L'annexe A fournira quelques exemples de principes et de lignes directrices concernant la génétique.)

Même si cette littérature foisonnante a fait prendre conscience des conséquences et des responsabilités inhérentes à l'utilisation des biotechnologies de la génétique de la reproduction, elle n'a produit que des réponses spéculatives et peu de connaissances empiriques. Malgré la diversité des problématiques et les consensus qu'elle a permis de dégager, l'approche par confrontation n'a pas non plus créé de champs spécifiques en recherches sociales sur la *génétique de la reproduction*. Les travaux des sciences sociales et humaines se sont principalement intéressés aux impacts de ces technologies sur les individus, sur les sociétés et sur l'espèce humaine sans tenir compte du terrain et en négligeant les individus et les groupes qui en faisaient usage.

Peut-être qu'il était trop tôt pour faire autrement parce que, mis à part le conseil génétique préconceptionnel et la consultation pour quelques maladies pédiatriques, les applications cliniques étaient encore rares jusqu'au milieu des années 80. Cependant, à partir de cette époque, l'accessibilité au diagnostic prénatal, aux tests de dépistage et au diagnostic de certaines maladies génétiques, a permis aux sciences sociales de produire des connaissances à partir du terrain et des personnes directement impliquées.

Sans que la génétique ne devienne un objet de recherche en tant que tel, on commence alors à s'intéresser aux individus qui contribuent, consciemment ou non, à l'essor de la génétique médicale et aux significations qu'ils prêtent à leurs démarches. Encore une fois, les recherches féministes sont capitales dans ce nouveau développement. À partir du milieu des années 80, et au fur et à mesure que les services cliniques de génétique de la reproduction se développent, on voit apparaître un second type d'approche, plus centré sur ce qui se

passé dans les différentes sphères d'influence de la génétique et plus axé sur la production de connaissances.

1.1.3.2 Production des connaissances

Au milieu des années 80, les travaux de l'anthropologie et de la sociologie vont commencer à produire des connaissances sur les milieux critiqués d'une part et sur les impacts contemporains de la génétique humaine sur les individus et les sociétés, d'autre part. Même si les premiers résultats ne seront généralement pas publiés avant les années 90, plusieurs analyses vont dorénavant s'appuyer sur des données issues de techniques d'entrevues et de méthodes empiriques ou ethnographiques. Dans certaines occasions, comme ce fut le cas pour Rapp (2000) avec le diagnostic prénatal, on ira même jusqu'à l'observation participante. Sans perdre l'importance critique de l'approche par confrontation, ce type de littérature se distancie du discours d'opinion pour construire un discours scientifique à partir du terrain.

Cependant, même si cette production ne permet pas encore d'identifier un champ de recherche bien délimité en génétique, on peut voir émerger du côté de la sociologie le concept de « *reproductive genetics* », défini par Ettorre comme « [...] *the utilization of DNA-based technologies in the medical management and supervision of the reproductive process. This term suggests that complex social and cultural processes are involved in the organization and use of genetic tests for prenatal diagnosis* » (Ettorre, 2000 : 403). Elle ajoute que ce terme a été utilisé pour distinguer la différence de traitement entre les genres face à la reproduction dans le contexte féministe. De plus, Ettorre soutient que ce concept implique une approche critique de la génétique.

Aussi, « *Reproductive genetics is a sociological concept employed to demonstrate that powerfull social and cultural processes involved in the organization of genetics tests for prenatal diagnosis, already identified as an intricate sociotechnological system [...]* » (Ettorre, 1999 : 503-04). Même si le concept de « *reproductive genetics* » ne représente pas nécessairement un champ de recherche organisé, il a le mérite de conceptualiser la génétique de la reproduction en donnant préséance à la génétique. Cette perspective représente un changement important, étant donné que les rapports entre la génétique et la reproduction ont principalement été étudiés sous l'angle des NTR.

En l'absence d'axes de recherche, on peut néanmoins voir clairement poindre ce que j'appellerai des secteurs d'intérêts. Ces derniers gravitent autour des conditions de production du savoir génétique, des représentations et des significations sociales et culturelles qu'elle génère, de la reproduction et de ses conséquences et impacts dans la vie des individus et des sociétés. On s'y intéresse aussi bien aux différences dans la construction des savoirs entre les secteurs professionnels, publics et médiatiques, qu'aux services de génétique de la reproduction et à leurs répercussions dans la vie des femmes et des hommes qui participent à leurs développements ou en utilisent les services. Les aspects eugénistes, discriminatoires, idéologiques et économiques de la pratique et du développement de la génétique de la reproduction y sont analysés et l'on se préoccupe aussi des problèmes bioéthiques qu'elle soulève.

Pourtant, indépendamment de la variété des problématiques, ces secteurs d'intérêt ne sont pas encore l'apanage d'approches ni d'écoles particulières. Ils émanent de façon plus ou moins structurée, d'un certain regroupement parmi les études de l'anthropologie sociale et culturelle des sciences, de l'anthropologie médicale, de la recherche féministe, de la sociologie des sciences et de la technologie, pour laquelle l'approche constructiviste est déterminante, et des travaux de chercheur(e)s activistes.

Dans l'état actuel des connaissances et parce que la génétique de la reproduction dépasse les frontières de l'institution biomédicale, traiter d'une façon exhaustive d'un seul de ses aspects serait irréaliste. Conséquemment, la classification en trois secteurs d'intérêts des études qui vont suivre ne peut être représentative ni de la complexité ni de la richesse des analyses développées par leurs auteur(e)s, étant donné que la plupart de ces travaux auraient pu se retrouver simultanément dans deux ou trois de ces catégories.

1.1.3.2.1 Conditions de production du savoir génétique

La recherche sur les conditions de production du savoir génétique est un secteur d'intérêt très diversifié et peu homogène. D'abord, le désir de comprendre les modalités de construction, de structuration et de développement des savoirs de la génétique, initie un domaine de recherche fondamental en sciences sociales (Clarke, 1998 ; Conrad, 1999 ; Fujimura, 1996 ; Rabinow, 1996). Même si ces travaux ne portent pas tous spécifiquement sur la génétique de la reproduction, ils y sont indubitablement rattachés par les techniques développées ou par les facteurs héréditaires des pathologies en cause. Cependant, ils avancent tous la thèse que les savoirs développés en génétique sont des produits sociaux et culturels.

Au-delà de la recherche, les secteurs de la pratique clinique et de la prestation des services sont des sites privilégiés pour observer la production et la transmission des savoirs et des connaissances. Que ce soit par le biais du conseil génétique (Biesecker & Marteau, 1999 ; Bosk, 1992 ; Michie, Bron, Bobrow & Marteau, 1997) ou de la clinique (Rapp, 2000 ; Richards, 1993), on peut comprendre que les interactions entre les professionnels et les patient(e)s sont à la fois porteuses et génératrices de connaissances. Enfin, l'analyse de la conception des maladies génétiques et des changements que la technologie a apportés dans

la perception de ces maladies (Kerr 2000 ; Lupton & Seumourb, 2000 ; Martin, 1999 ; Wailoo, 1997 ; Yoxen, 1982) représente un domaine de production des connaissances encore peu exploré : « *Despite the growing interest of social scientists in this geneticization of disease and its implications for patients, there is little in the way of empirical study of the development of genetic disease categories* » (Kerr, 2000 : 886).

Ce secteur d'intérêt, comporte aussi des travaux sur les représentations des experts (Bouchard, 1990 ; Doré & Saint-Arnaud, 1995, Ettorre, 1999 ; Kenen, 1984, 1986, 1997 ; Kerr & Al. 1997, 1998 ; Kerr, Cunningham-Burley & Amos, 1997 ; Wertz 1992, 1994) et du public (Barns, Schibeci, Davison & Shaw, 2000 ; Kerr, Cunningham-Burley & Amos, 1998a, 1998b ; Macintyre, 1995 ; Martin 1995, 1998 ; Turney, 1995), devant les implications et les développements de la nouvelle génétique. Des chercheur(e)s constructivistes comme Beeson (1997), Burke et Kolker (1993), Davidson (1996), Richard (1996), Rothman (1986, 1996) ainsi que Kolker et Burke (1994a, 1994b), et des anthropologues comme Rapp (2000), Finkler (2000), Lock (1998), Browner et Press (1995), ont cependant adopté une approche plus axée sur les utilisateurs et les utilisatrices des services de génétique et de diagnostic prénatal, permettant ainsi de ne pas négliger les points de vue des patient(e)s comme données nécessaires à la compréhension de la production des savoirs.

À un autre niveau, l'intérêt pour la compréhension et l'évaluation du concept de risque (d'être atteint, porteur ou encore de transmettre des maladies ou des anomalies génétiques), fournit des informations primordiales sur les processus d'utilisation, d'assimilation et de transmission des connaissances et des savoirs populaires (Kerr & Cunningham-Burley, 2000 ; Marteau, Johnston, Shaw & Slack, 1989 ; Parsons & Atkinson, 1992).

Toujours dans le contexte du transfert et de l'assimilation des connaissances, l'influence des médias est aussi prise en compte (Conrad, 1997 ; Kitzinger & Reilly, 1997 ; Nelkin 1994). Par exemple, des travaux comme ceux d'Henderson et Kitzinger (1999) au sujet des nouvelles et des reportages concernant les gènes de susceptibilité BRCA1 et BRCA2 aux cancers, de Conrad et Weinberg (1996) touchant la couverture médiatique des causes génétiques de l'alcoolisme et de Petersen (2001) à propos des fantasmes suscités par la médecine et la génétique dans la presse écrite, révèlent certains aspects socio-structurants de la production du savoir génétique.

Enfin, comme les forces idéologiques sont capitales dans la production et l'utilisation des savoirs génétiques, certains chercheur(e)s se concentrent sur la production d'idéologies particulières à la génétique (Ettorre, 1999 ; Finkler, 2000 ; Lewontin, 1992 ; Rothman, 1998). Cet intérêt est capital dans la construction et la transmission des savoirs. Pour l'anthropologue médical Finkler,

« [...] biomedical ideologies are played out in people's day-to-day experiences. Specially [...] on the ideology of the genetic inheritance and the way in which it shapes current understandings of family and kinship in contemporary American society and influences people's notions of normality and abnormality, agency and memory, while concurrently enmeshing them in numerous paradoxe » (Finkler, 2000 : 197).

La génétique humaine peut certes remodeler l'idéologie mais inversement, elle peut subir son influence. Lewontin l'illustre bien quand il avance :

« [...] what we had previously imagined to be messy moral, political, and economic issues turn out, after all, to be simply a matter of an occasional nucleotide substitution. While the notion that the war on drugs will be won by genetic engineering belongs CloudCuckooLand, it is a manifestation of a serious ideology that is continuous with the eugenics of an earlier time » (Lewontin, 1992 : 53-72).

On ne peut s'intéresser aux impacts de l'idéologie sur la production des connaissances associées à la génétique de la reproduction, sans tenir compte du déterminisme et du réductionnisme qui font partie intégrante de l'élaboration et de l'utilisation des savoirs génétiques (Lippman, 1992a, 1992b ; McDermott, 1998). Lippman (1991, 1993, 1994) le conceptualise à l'aide du terme de « *geneticization* »⁶. De plus, la construction de l'idéologie et des savoirs est supportée par un amalgame de représentations et de significations professionnelles, sociales et culturelles qui constituerait à elle seule un autre secteur d'intérêt.

1.1.3.2.2 Significations sociales et culturelles de la génétique de la reproduction

L'intérêt pour les significations sociales (*social meanings*) et culturelles (*cultural meanings*) de la génétique n'est pas en reste. Au contraire, il va élargir le champ de la recherche sur la génétique.

« [...] (T)he meanings of genetics, and the understanding people have about genetics, are not given in the biological genetic structure or our knowledge about the operation of genes. Social meanings involve interpretation and thus can vary by culture, group or situation. Thus genetic understanding can vary greatly, depending where one looks » (Conrad & Gabe, 1999).

Par exemple, l'étude de la différence de perceptions de la thérapie génique entre les scientifiques (Stockdale, 1999) et les possibilités d'impact des représentations sociales sur l'interprétation de la génétique selon les cultures ou les circonstances montrent l'importance de facteurs non scientifiques dans la construction des savoirs (Conrad &

⁶ « Geneticization » est employé pour décrire la tendance à attribuer et à expliquer toutes les différences individuelles par des facteurs génétiques, qu'elles soient biologiques ou comportementales.

Gabe, 1999 ; Strathern, 1997). Les travaux de Rabinow (1999) sur les représentations nationalistes attribuées à l'ADN français en font une démonstration saisissante.

Les sciences sociales s'intéressent aussi aux différentes conceptions de la responsabilité. Elles sont traitées sous tous les angles, qu'elles soient individuelles, familiales et sociales ou encore qu'elles concernent les risques de transmission de maladies héréditaires ou multifactorielles comme le cancer du sein et de l'ovaire (Cox & Mckellin, 1999 ; Hallowell, 1999 ; Hallowell & Richard, 1997 ; Henderson & Kitzinger, 1999 ; Parsons & Atkinson, 1992, 1993). Dans une perspective plus activiste, en comparant les revendications et les représentations contenues dans le discours médical avec les critiques des groupes de personnes handicapées, Shakespeare (1999) va s'interroger sur le double discours concernant la maladie, selon qu'il soit tenu dans le contexte biomédical ou dans celui des droits des personnes malades.

Rapp, s'intéresse au rôle et à l'implication des femmes dans le développement des biotechnologies de la reproduction par le biais du diagnostic prénatal. Par exemple, ses travaux sur les représentations culturelles du diagnostic prénatal, basés sur l'expérience personnelle et sur plusieurs années de terrain (Rapp, 1998, 2000), font comprendre à quel point la génétique de la reproduction dépasse l'univers et les pouvoirs de la clinique. Par des approches différentes, quelques chercheuses féministes examinent les significations attribuées aux tests génétiques et aux effets de la recherche fondamentale dans la vie des individus et plus particulièrement dans la vie des femmes (Cowan, 1992,1993 ; Franklin & Ragoné, 1998b ; Stacey, 1996).

Sur un autre plan, il est considéré que les significations sociales et culturelles de la génétique sont intimement liées à l'imaginaire individuel, professionnel et collectif, comme en témoignent Nelkin et Lindee (1995) dans leur publication « *The DNA Mystique : the*

Gene as Cultural Icon ». Rothman (1998) et Van Dijk (1998) ont choisi, pour leur part, de se pencher sur l'imaginaire et la compréhension du monde que la génétique inspire. Enfin, Peterson (2001) examine l'impact des médias sur l'imaginaire populaire.

Finalement, les contextes dans lesquels se développent les connaissances et les formes que prennent les représentations et les significations sociales et culturelles de la génétique, influent sur l'utilisation et sur l'évolution de la génétique médicale. Par conséquent, ces facteurs ont aussi des répercussions dans la vie des individus et des sociétés.

1.1.3.2.3 Conséquences et impacts sur les individus et les sociétés

Au-delà des représentations, un vaste secteur d'intérêt se développe pour les problématiques concernant les impacts sociaux et les conséquences de la génétique de la reproduction dans la vie des gens (Black 1984, 1993 ; Marteau & Richards, 1996 ; Nelkin, 1997 ; Nelkin & Andrews, 1999 ; Shakespeare, 1999). Le caractère privé de l'information génétique, son potentiel discriminatoire et stigmatisant, particulièrement dans le domaine de la reproduction, sont des avenues de recherche de plus en plus fréquentées. Pendant que des chercheurs comme Cunningham et Kerr (1999) analysent la perception des impacts sociaux de la génétique contenue dans la littérature scientifique et clinique, d'autres évaluent les effets des services cliniques de génétique sur la société et la vie des gens (Harper & Clarke, 1997). Pour sa part, Kaufert (2000) étudie les conséquences de la nouvelle génétique sur des institutions comme la santé publique. Cependant, ce domaine est encore peu exploré.

Les nouvelles pratiques eugénistes associées à la génétique constituent une problématique privilégiée (Rapp, Heath & Taussig in : Sharp, 2000 ; Shakespeare, 1998). On veut savoir si

les sujets qui pratiquent, développent et utilisent la génétique médicale peuvent provoquer de nouvelles formes de discrimination et d'eugénisme (Shakespeare, 1994). Dans cet ordre d'idées, Hopkins (1998) met en évidence l'importance d'étudier les interactions entre les nouvelles technologies et les institutions sociales, à cause des pouvoirs d'altération et de bouleversement sociaux des premières et des caractères répressifs des secondes. De même, Nelkin et Andrews, (1999) montrent comment les tests d'ADN peuvent devenir un instrument de surveillance publique. Browner et Press (1995) ainsi qu'Hayden (1998), insistent sur le pouvoir des intérêts professionnels, individuels, étatiques ou commerciaux dans la promotion des technologies génétiques, qu'elles soient ou non associées à la reproduction. De plus, des anthropologues comme Haraway (1997), Kevles et Hood (1992) vont orienter leurs recherches et leurs réflexions vers l'étude des conséquences mondiales du développement et de la mise en marché des biotechnologies génétiques, par certaines nations postindustrielles.

Enfin, l'univers biomédical offre un cadre privilégié pour observer l'impact de la culture sur la génétique. Que ce soit au niveau international ou à l'intérieur de nos propres sociétés, on ne peut s'intéresser à la génétique sous l'angle biomédical sans développer un discours bioéthique parallèle. Même si la question éthique n'est pas souvent le thème principal des travaux de recherches en anthropologie et en sociologie sur la génétique de la reproduction, elle n'en constitue pas moins une conséquence. Par exemple, la recherche sociale sur les pratiques génétiques de la clinique, de la recherche et de certaines études épidémiologiques montre la complexité du pluralisme culturel dans les attitudes et les perceptions. D'autre part, elle souligne les problèmes éthiques nés de la rencontre entre cette diversité et la biomédecine, dans des cadres sociaux spécifiques (Handweker, 1995 ; Lewando-Hundt & Forman 1997 ; Lewando-Hundt, Shoham-Vardib, Beckerlega, Belmakerb, Kassemb & Abu Jaafarb 2000 ; Lock, 1998 ; Rapp, 1993a, 1993b).

Des recherches ethnographiques comme celles de Bosk (1992) et de Rapp (1993a, 1993b, 2000) sur le diagnostic prénatal font surgir, entre autres, les questions de respect et de dignité de la personne, d'inéquités dans la capacité d'exercer les principes d'autonomie et d'autodétermination, de disparités dans l'accès et la qualité des soins et de variabilité dans les valeurs morales. Rapp (2000, 1998), dans son étude de la construction sociale des représentations de l'amniocentèse en Amérique, montre à quel point les femmes qui vont consulter pour un diagnostic prénatal portent le fardeau de cette « *moralité* », peu important leur appartenance ethnique, leur religion, leur éducation ou leur classe sociale. « *Pregnant women are thus positioned as ethical gatekeepers vis-à-vis this technology. They are at once moral pioneers and cultural conscripts in a social drama played out on an uneven and shifting terrain on which reproductive technologies are routinized in a multicultural class – and gender-stratified world* » (Rapp, 1998 : 17).

Des problèmes éthiques sont aussi mis en lumière par Press et Browner (1998) lorsqu'elles se penchent sur la perception du risque lors des tests de dépistage sanguin prénatal sur le sérum alpha foetoprotéine. Leurs travaux révèlent la complexité de la dimension culturelle de l'exercice de l'autonomie par le consentement éclairé lorsqu'il s'agit, par exemple, d'accepter ou de refuser le diagnostic prénatal. Il faut comprendre que face à la maladie ou à la malformation, les seules alternatives sont l'avortement ou la naissance d'un enfant malade ou handicapé. Pembrey (1998) soulève aussi les nombreux problèmes éthiques causés par le diagnostic préimplantatoire dans le cadre de la pratique de la génétique médicale.

Si l'on veut tenir compte des droits de la personne dans la pratique des diagnostics prénatals et préimplantatoires, il faut d'abord la définir ; ce qui ne fait pas consensus lorsqu'il s'agit de l'embryon ou du fœtus. L'importance des variantes culturelles ou sociales de la construction de la personne, du retard mental ou des handicaps n'échappe pas aux sciences sociales (Anderson, 1999 ; Rapp, 1989). Pour des raisons similaires, Wertz et

Fletcher (1998) par une enquête dans 37 pays, auprès de 2 903 généticien(e)s et conseiller(ère)s génétiques s'interrogent sur les problèmes sociaux et éthiques soulevés par la sélection prénatale selon le sexe. Par exemple, devant un résultat d'amniocentèse XX (fille), des parents pourraient demander l'avortement parce qu'ils ont déjà quatre filles et qu'ils désirent un garçon. Selon les résultats de la recherche, il semble que de plus en plus de praticien(ne)s auraient tendance à acquiescer à ce type de demande. On observe ainsi une tendance à la pratique de la discrimination sexuelle prénatale par compassion.

Les recherches qui vont suivre ne concernent pas directement la génétique de la reproduction, mais elles y sont inévitablement reliées et les problèmes éthiques qu'elles soulèvent s'y rapportent. D'abord, en associant la recherche sur la génétique et la bioéthique, Marshall (2000) étudie l'impact des différences interculturelles sur des questions de libertés individuelles, d'autonomie et de consentement à partir d'expériences en épidémiologie génétique au Nigéria. S'appuyant sur l'expérience du « *Human Genome Diversity Project* », Andrews et Nelkin (1998) font se dégager des problèmes éthiques relatifs à l'implantation des projets de génétique humaine dans certaines populations des pays en voie de développement. Le non-respect des valeurs culturelles et l'exploitation des pays défavorisés sont ici mis en cause.

De leur côté, Koenig et Silverberg (1999) se penchent sur les problèmes occasionnés par l'identification d'individus à risque pour la maladie d'Alzheimer. Comme aucune stratégie pour en prévenir l'occurrence n'est concluante, que le risque d'atteinte ne peut être que présumé et parce qu'on en sait encore très peu sur les formes familiales de cette pathologie, la compréhension de ce risque et sa signification pour les individus susceptibles d'être atteints, de transmettre ou d'avoir transmis cette maladie à leurs descendants, peuvent avoir des conséquences dramatiques. Dans de telles conditions, le transfert des connaissances entre la culture médicale et la population se révèle difficile lorsqu'il s'agit de l'interprétation du risque, d'autant plus que le problème est amplifié par le manque de

fiabilité prédictive. Koenig et Silverberg concluent que les normes éthiques, en vigueur dans la pratique, ne sont pas suffisantes lorsqu'il s'agit d'offrir des tests génétiques pour la maladie d'Alzheimer.

Certains travaux concernent spécifiquement la bioéthique et la génétique de la reproduction. Par exemple : Assier-Andrieu (1994) met en valeur les capacités de l'anthropologie à éclairer les problèmes éthiques spécifiques à l'édification humaine ; Kutukdjian explore les « *perspectives de transformation de l'homme par l'homme impliquant, à terme, des choix de société* » (Kutukdjian, 1994 : 23) et Rapp, soulève les choix éthiques devant lesquels le diagnostic prénatal place les femmes enceintes (1984). Cependant, la plupart l'incluent dans un discours bioéthique plus large ou encore, tiennent un discours bioéthique sur la génétique humaine dans son ensemble (Clark, 1993 ; Kleinman, 1999 ; Marshall, 1992 ; Muller, 1994).

Les travaux des sciences sociales font la démonstration que la biomédecine, la génétique et la bioéthique sont invariablement des productions sociales et culturelles (Brunger & Bassett, 1998 ; Casper & Koenig, 1996). Dans ces conditions, la spécificité des méthodes et des approches de l'anthropologie en fait une discipline capable de contribuer d'une façon importante au développement des connaissances dans le champ de la bioéthique, par le biais de la génétique de la reproduction.

« [...] ethnographic methodologies in particular have the advantage of situating moral practices in their political and economic context. Investigations of the cultural dimensions of genetics testing, for example, will expand our understanding of how medical practice serves a social regulatory function in this new era of surveillance of the human body. Similarly, studies of reproductive technologies will offer new perspectives on our conceptualizations of kinship and parenthood. Moreover, research examining the cultural construction of autonomy and self-determination and its expression in matters of health and illness would contribute significantly to a fuller recognition of culturally diverse belief about

personal choice. Further exploration of topics such as personhood and the self will also strengthen and reinforce the development of anthropological theories about the relationships between the individual and the larger social community » (Marshall & Koenig, 1996 : 371).

Enfin, au-delà des méthodologies, Sharp (2000) pour qui la génétique représente la fragmentation du corps par excellence, rappelle le rôle primordial que l'anthropologie peut jouer dans la réflexion éthique quand elle la définit comme :

« [...] a discipline capable of challenging not only new and contested practices, but also the mystification associated with routinization. A more radical, ethical stance will inevitably further problematize the border zones between nature and society, self and other, human and machine, generating even more critical readings of the commodified body and its parts » (Sharp, 2000).

Quoi que ce regard sur les problématiques concernant la génétique de la reproduction ne se base pas sur une revue de littérature exhaustive, on peut constater que les publications des sciences sociales couvrent différents aspects du phénomène. De plus, la plupart de ces productions scientifiques ne s'arrêtent pas seulement au thème de la reproduction. Il est impossible de s'en tenir à ce sujet tant il est lié à l'imaginaire, à la pratique et aux normes d'autres sphères sociales. La génétique de la reproduction est un produit social complexe aux facettes multiples et, malgré sa nouveauté dans l'histoire connue de l'humanité, profondément enraciné dans la culture et les traditions occidentales. Paradoxalement, sa pratique vient troubler la stabilité de plusieurs de nos institutions. Devant de telles constatations, il est compréhensible que la génétique de la reproduction ne soit pas encore un champ spécifique de la recherche en sciences sociales parce que le phénomène est trop éclaté. Cependant, ce phénomène est aussi incompréhensible parce que l'utilisation de la génétique dans le cadre de la reproduction n'est pas une affaire bénigne.

1.1.4 Lacunes et insuffisances

Malgré tous les travaux sur la génétique humaine, plusieurs aspects de la génétique de la reproduction demeurent inexplorés ou insuffisamment développés. D'une part, la diversité des problématiques examinées par les chercheur(e)s en sciences sociales masque le fait qu'il y a très peu de recherches consacrées à la plupart d'entre elles. D'autre part, certaines problématiques majeures dans la compréhension de la génétique de la reproduction, comme l'étude des processus de développement des pratiques de la génétique médicale et de leur institutionnalisation, demeurent négligées. Mis à part un certain nombre de contribution concernant l'eugénisme institué et les impacts de la génétique sur les institutions familiale et économique, on s'interroge certes sur les dynamiques de changement qu'elle provoque au cœur même de nos institutions sociales, mais sans plus. Comme on peut le constater, même si on en fait presque toujours mention dans les travaux, on ne s'intéresse pas vraiment aux changements institutionnels comme à des objets de recherche spécifiques.

Dans une perspective plus axée sur les individus, on s'interroge peu sur les impacts des conditions de prestation des services, quoique Rapp (2000) ait soulevé de l'intérêt pour toutes ces questions dans « *Testing Women, Testing the Fetus* ». On ne s'intéresse guère aux conséquences des conditions de pratique sur les individus selon que les services soient donnés dans le contexte du secteur public ou dans celui de secteur privé. À l'intérieur même du secteur public, les conditions de pratique peuvent aussi différer selon la clientèle desservie ou la force politique des hôpitaux. De même, il y a très peu d'intérêt suscité par les effets de la disparité des ressources humaines et financières entre les cliniques sur les patient(e)s. Et ce, plus particulièrement au Québec, où il n'y a pas de standards de qualité officiels ni pour la pratique clinique, ni pour les laboratoires où sont faits les diagnostics. Enfin, les problèmes éthiques liés aux conditions de prestation des services génétiques en rapport avec la reproduction restent sous silence. Par exemple, les courts délais dont disposent les femmes enceintes ou les couples entre la tombée d'un diagnostic de maladie

ou de malformation du fœtus et la décision d'avorter ou de garder un enfant malade, sont souvent provoqués par une organisation déficiente et un financement insuffisant.

Toujours du point de vue de l'individu, mais à un autre niveau, les impacts à moyen et long termes sur la vie des patient(e)s, des couples et des familles qui ont eu à faire des choix reproductifs reliés à la génétique restent inexplorés. Même si on sait, par l'entremise des psychologues et des travailleur(euse)s sociaux, que la décision de mettre au monde et de garder un enfant atteint d'une maladie grave ait mené plusieurs couples au divorce ou à la séparation, il n'existe, à ma connaissance, aucune étude sur le sujet. Ni non plus sur le fait que la plupart du temps, ce soit la femme qui abandonne son travail ou sa carrière pour avoir soin de l'enfant. On ne se préoccupe pas non plus des motivations des couples qui décident de ne pas avoir d'enfants. La participation des hommes ainsi que le poids de leurs représentations dans les décisions concernant le diagnostic prénatal et l'avortement sélectif sont ignorés. Enfin, les conséquences pour les individus, les couples et les familles aux prises avec la transmission de maladies génétiques graves, les sentiments de culpabilité des parents et des grands-parents et les impacts de la transmissibilité dans les conflits familiaux ne semblent pas retenir la faveur des chercheur(e)s en sciences sociales.

D'autre part, même si on s'accorde pour dire que la génétique va produire des changements sociaux importants, les sciences sociales se préoccupent bien plus de l'impact des normes actuelles sur la pratique et des difficultés à en définir de nouvelles, que de regarder comment certaines normes sont en train d'émerger. Par exemple, Ettorre (1999) a élaboré un travail théorique sur la façon dont les experts emploient une série de stratégies normatives qui leur sont propres, pour soutenir leurs conceptions de la génétique. Dans sa recherche sur la construction sociale des maladies génétiques, Kerr (2000) explique combien il est difficile d'établir des normes spécifiques pour chacune d'entre elles. Heath (1998), par l'intermédiaire des représentations du corps reliées au syndrome de Marfan, montre que, malgré la circulation des savoirs génétiques entre les chercheur(e)s, les

cliniciens et les organisations de malades, les normes en vigueur dans la pratique médicale et dans les laboratoires sont loin de produire une représentation uniforme des phénotypes associés au syndrome de Marfan. Même si ces normes représentent une force stabilisatrice des conceptions de ce que l'auteure appelle le « *Marfan body* », elles n'en sont pas moins perméables aux changements quand elles entrent en interaction avec d'autres secteurs d'intérêt et de pratique.

Plus proche de l'émergence normative, Taylor (1998), dans son article sur l'échographie obstétricale, ainsi que Press, Browner, Tran, Morton et Le Master (1998) dans leur étude sur l'état provisoire de la normalité et l'évaluation des handicaps chez les femmes enceintes s'intéressent aux contradictions, aux tensions et aux négociations entre les praticien(ne)s et les patientes dans les processus de normalisation des pratiques cliniques dans le domaine du dépistage et du diagnostic prénatal. Browner et Rapp (1995) ont aussi examiné certains des mécanismes utilisés par différents groupes de Californie pour normaliser le dépistage prénatal effectué à partir du sérum alpha foetoprotéine. Sans que l'étude des normes soit l'aspect central de son travail, Rapp (2000) soutient qu'en acceptant ou en refusant le diagnostic prénatal, la femme enceinte joue le rôle de « *moral pioneers* ». Elle tient compte de ce rôle, de celui de la culture et des classes sociales dans l'acceptation ou le refus des normes biomédicales, ainsi que dans l'émergence normative qui se crée autour de la génétique de la reproduction. Enfin, Rabinow (1999) a su montrer l'influence des normes sociales sur l'étude, l'utilisation et le partage du matériel génétique français.

Il me semble qu'une des principales lacunes dans la recherche en sciences sociales sur la génétique de la reproduction, soit son manque d'intérêt pour les processus d'émergence normative. Dans la section qui va suivre, avant de préciser les approches théoriques qui guideront ma démarche, je vais tenter de montrer comment l'émergence normative peut devenir un objet de recherche. Comme l'imaginaire collectif et les représentations

culturelles et sociales sont des concepts importants dans la compréhension des phénomènes d'émergence des normes, quelques pages y seront aussi consacrées.

1.2 Concept d'émergence normative

Les sphères normatives qui interfèrent en génétique de la reproduction relèvent surtout des champs de représentations et de pratiques culturels, sociaux, institutionnels et disciplinaires. On retrouve leurs influences dans les milieux scientifiques, médicaux, juridiques, sociaux, religieux, éthiques, politiques et économiques. Elles réfèrent aussi à l'individu, à la vie privée et à la collectivité tout en étant soumis à de multiples pressions aux changements.

Les **sphères normatives** peuvent être comprises comme des systèmes où s'articulent des croyances, des pratiques et des champs d'expertises qui possèdent des structures, des valeurs et des modes de régulation qui leur sont propres. Elles constituent des systèmes normatifs autonomes où se définissent, s'organisent, se reproduisent et se produisent des normes spécifiques à des champs d'expertise, de connaissances ou de pratiques particuliers. Elles possèdent leurs propres dynamiques d'application et de création de normes, sans nécessairement être institutionnalisées. Dans cette perspective, les systèmes religieux, juridiques, éthiques et médicaux sont des sphères normatives différentes.

Dans une certaine mesure, les sphères normatives peuvent s'apparenter au concept de champs sociaux développé par Bourdieu (1982). Cependant, elles en diffèrent du fait qu'elles sont des systèmes restreints à la gestion, à la reproduction et à la production de normes. Elles pourraient n'être qu'un élément spécifique, à l'intérieur d'un champ social plus vaste. Les sphères normatives sont des systèmes à la fois statiques et dynamiques, tout

en étant perméables entre eux. Conséquemment, leurs divisions sont artificielles et utilitaires. L'exercice de classification est particulièrement difficile lorsqu'il s'agit de différencier la sphère normative culturelle de la sphère normative sociale, les notions de culture et de société faisant l'objet de débats continuels.

Par conséquent, dans ce contexte construit de toutes pièces, en tant que catégorie la **sphère normative culturelle** comprendra les normes inspirées des valeurs qui définissent l'être humain et ses relations avec la nature et le monde surnaturel, la place et les rôles qu'il doit tenir dans l'humanité et dans l'univers. La sacralisation du corps, l'interdit de profaner l'œuvre de Dieu ou de la nature, le respect de la personne, de son intégrité et de son autonomie en sont des exemples. Ces normes sont prescrites à partir de systèmes de valeurs et de croyances issus de la morale, de la religion, de traditions philosophiques ou des relations avec la surnature. Elles ont rapport avec la tradition, mais aussi avec les mythes anciens ou modernes qui nourrissent l'imaginaire. Dans le cas qui nous intéresse, les normes que les représentations particulières à la culture judéo-chrétienne, permettent de développer, d'inculquer ou encore de modifier sont de cet ordre. Elles relèvent du Bien et du Mal et elles s'établissent sous forme d'idéaux à atteindre.

Comme seconde catégorie, la **sphère normative sociale** comprend les normes qui réfèrent à des préoccupations plus temporelles et moins spirituelles, mais qui relèvent des grands principes en cours ou en développement dans les sociétés laïques. Il est question ici des normes qui déterminent nos attitudes par rapport à la justice, à la santé, à la place et à la définition de la personne en tant que citoyenne, aux rôles qu'elle doit tenir et au respect de la vie dans son ensemble. Les phénomènes d'approbation ou de réprobation sociale et d'élaboration des principes éthiques font partie de cette catégorie. Cependant, dans les sociétés occidentales dites pluralistes, il est très rare de trouver une institution dont le rôle est de produire ce type de normes. Elles auraient plutôt tendance à se construire à partir de choix sociaux, induits par la population ou par des groupes d'individus mandatés pour le

faire, peu importe leur appartenance institutionnelle, professionnelle ou sociale. Plus soumises aux changements que les normes relevant de la sphère normative culturelle, les normes sociales sont moins stables que les normes culturelles. Elles sont aussi moins anciennes et peuvent être influencées par des modes ou des courants sociaux. Cependant, elles inspirent les grandes orientations de l'action. Cette catégorie est souvent la zone de passage entre la sphère normative culturelle et les sphères normatives institutionnelle et disciplinaire.

Même si la **sphère normative institutionnelle** et la **sphère normative disciplinaire** font partie de champs sociaux plus vastes, on peut les considérer comme des sphères normatives autonomes. On y retrouve les règles qui permettent d'opérationnaliser les valeurs culturelles et les grands principes sociaux. Que ce soit au niveau des institutions ou encore au sein de divers organismes ou professions, ce type de normes est plus concret, prescriptif et directif. Souvent énoncé sous forme de lignes directrices, il encadre l'action comme la réflexion. Par exemple, les règles qui régissent la pratique du consentement éclairé, du conseil génétique non directif et celles qui visent l'équité et l'égalité dans l'accès aux services font partie de cette catégorie.

Devant l'importance que prennent ces sphères normatives dans l'apparition de nouvelles normes en génétique de la reproduction, je rejoins Côté, Rocher, Lajoie, Laperrière, Mackay et Trudel, (1994) qui, dans leurs efforts pour conceptualiser l'émergence normative, considèrent ses aspects dynamiques « [...] *dans la perspective des rapports d'interaction que peuvent entretenir entre elles les différentes sphères normatives* » (Côté & Al., 1994 : 6).

Avant d'aller plus loin, je précise que je conçois les rapports d'interaction entre les sphères normatives comme des relations entre les actrices et les acteurs qui, selon leurs appartenances culturelle, sociale, institutionnelle ou professionnelle, tentent de reproduire ou de modifier certaines normes à partir de leurs actions et de leurs représentations. Comme le soulèvent Bouchard et Rocher,

« (É)tant eux-mêmes artisans de l'instauration sociale de nouvelles pratiques en matière de procréation, les acteurs sont pris entre les dynamiques de développement technologique, le rythme accéléré des innovations et la difficulté d'élaborer des principes pour sous-tendre ces pratiques. Mais les décisions qui se prennent au sein de ces pratiques sont génératrices d'une nouvelle « normativité » » (Bouchard & Rocher, 1994 : 53).

Heath (1998), en s'intéressant à la production et à la circulation des savoirs génétiques entre les chercheur(e)s, les cliniciens et certaines organisations de malades, fait aussi ressortir l'importance des interactions humaines dans les processus d'émergence normative.

Tenter de circonscrire l'émergence normative en dehors des cadres juridiques, où ce phénomène est très structuré et institutionnalisé, demeure une tâche complexe et inachevée. En premier lieu, il faut connaître les circonstances et les contextes qui nécessitent, favorisent ou défavorisent l'émergence normative et identifier les sphères normatives qui font pression sur le développement de l'objet étudié. La première difficulté se présente lorsqu'on cherche à délimiter le pouvoir des sphères normatives impliquées dans les processus d'émergence de normes portant sur des problèmes sociaux, des pratiques ou des groupes spécifiques. Même si on y arrive, il faut ensuite connaître le degré d'influence qu'elles exercent sur les personnes, les groupes et les institutions. Cette étape se complexifie du fait que les pressions peuvent s'exercer de façon permanente ou sporadique sur plusieurs catégories de sujets. Sans compter que les actrices et les acteurs peuvent élaborer des stratégies multiples et faire pression à différents niveaux. En résumé, il n'est

pas aisé « [...] *de choisir avec certitude les bons facteurs à retenir, d'identifier avec assurance les acteurs et les mouvements sociaux qui contribuent le plus efficacement à la production de normes* » (Côté & Al., 1994 :15).

Dans ces conditions, **l'émergence normative** m'apparaît comme un processus de transformation ou d'élaboration de nouvelles normes, provoqué par l'apparition de pratiques ou de connaissances qui défient des interdits sociaux, déstabilisent les normes en vigueur ou qui présentent un danger potentiel pour la société dans des cadres culturels, sociaux, professionnels et individuels spécifiques. En ce qui concerne la génétique de la reproduction, l'émergence normative peut être provoquée par les découvertes, l'innovation technologique, le développement de nouvelles pratiques médicales, l'utilisation de plus en plus fréquente de biotechnologies controversées, les désirs d'autorégulation professionnelle, les phénomènes de conjonction d'expertises diverses, la participation de la population à des pratiques biomédicales non traditionnelles et le désir d'obtenir ou de développer des services de plus en plus performants.

Comme la finalité des processus d'émergence normative s'avère la normalisation, j'adopterai une définition minimale de la norme. Pour les besoins de cette recherche et comme il ne s'agit pas de définir la norme dans un sens juridique, elle pourrait être présentée comme un « [...] *discours (plus ou moins explicite) ou un comportement descriptif ou prescriptif, dans la mesure où cette description permet d'évaluer ou de mesurer (et à la limite de sanctionner) la conformité à son objet* » (Côté & Al., 1994 : 8). Selon Côté et Al., pour être en mesure de comprendre les phénomènes d'émergence normative, il faut d'abord savoir qui va produire la norme, qui va la régir, quelles sont les personnes, les groupes ou les institutions qu'elle encadrera et enfin quelles sanctions seront imputables à sa non-observance ?

Mises à part les interactions et les pratiques, les représentations culturelles, sociales, professionnelles et individuelles jouent un rôle majeur dans les dynamiques de l'émergence normative. « *La création de normes (juridiques, éthiques ou autres) fait appel à la représentation symbolique du réel que les normes entendent organiser. L'étude des représentations et de l'imaginaire (le plus souvent collectif) des auteurs des normes est une dimension essentielle à la compréhension des phénomènes normatifs* » (Côté & Al., 1994 :19).

D'après Côté et Al. (1994), il y aurait trois sous-ensembles importants d'un imaginaire culturel plus vaste qui devraient être pris en compte : l'imaginaire savant, le pseudo-savant et le populaire. L'imaginaire savant se révèle dans les représentations des scientifiques. On retrouverait l'imaginaire pseudo-savant dans la vulgarisation scientifique, diffusé dans les journaux, dans les médias électroniques et par certains personnages d'autorité publique. L'imaginaire populaire se révélerait à travers l'opinion publique et les discours des utilisatrices et des utilisateurs des nouvelles technologies. Cependant, je m'oppose à l'idée de maintenir des classifications aussi distinctes selon les classes de personnes. Dans le chapitre concernant les représentations (Chapitre VII), nous verrons que le secteur de la génétique de la reproduction, les scientifiques sont porteurs de représentations pseudo-scientifiques et populaires tout autant que les utilisatrices et les utilisateurs peuvent véhiculer des représentations scientifiques ou pseudo-scientifiques.

Ainsi, l'approche adoptée tiendra compte de l'insertion, même implicite, de ces éléments à différents niveaux. Nous les retrouverons non seulement dans les discours mais aussi dans les interactions, à travers les actes médicaux qui sont posés en recherche et en clinique et dans les interrelations entre les diverses sphères normatives dans un univers de changements technologiques.

« Ces interrelations entre la normativité et les imaginaires ne sont pas propres au champ des changements technologiques. Mais ceux-ci sont particulièrement riches de substances, de contenu et aussi d'ambiguïté et d'ambivalence pour nourrir l'imaginaire tant savant que vulgarisé et, par conséquent, pour contribuer à l'émergence de la normativité proposée ou mise en place pour réguler le développement technologique » (Côté & Al., 1994 : 29-30).

L'imaginaire et les représentations, comme agents de changements, prennent donc une place importante dans la conceptualisation de l'émergence normative.

Ce qui m'intéresse dans le concept d'émergence normative, ce sont les mécanismes d'influences qu'exerceront les sphères normatives les unes sur les autres, observables dans la qualité des interactions entre les actrices et les acteurs concernés, dans les protocoles d'élaboration des nouvelles pratiques et dans les représentations qui vont les justifier. Cependant, afin de rendre le concept d'émergence normative opératoire, je vais m'inspirer de la grille d'analyse proposée par Côté et Al. (1994). Toutefois, tous les éléments originaux proposés par les auteurs ne seront pas retenus d'une façon systématique, tandis que d'autres seront ajoutés.

L'observation et l'analyse de l'émergence normative en cours en génétique de la reproduction devraient au moins porter sur les éléments qui suivent :

1. Les vecteurs d'initiative du changement

1.1. Développement des connaissances et avancées technologiques

- 1.1.1. Pratiques expérimentales ou novatrices : Contextes et conditions de travail, conditions de formation, disponibilité des ressources humaines, compétences et expertises

1.1.2 Les possibilités d'offre et les pressions de la demande : Possibilités d'offrir les services et qualité de la prestation, responsabilités, protection, vie privée, confidentialité et transfert des connaissances

2. **Les circonstances prédisposant au développement de la génétique de la reproduction et à l'émergence normative**

2.1. Socioculturelles, historiques, politiques, économiques, individuelles, fortuites

3. **Les actrices et les acteurs engagés dans le processus**

3.1. Chercheur(e)s, médecins, patient(e)s, institutions, secteur public, secteur privé, secteur académique, secteurs professionnels, groupes de pression

4. **Les réseaux d'influences et les rapports de force**

4.1. Collaborations, antagonismes et dominations : Chercheur(e)s, médecins, patient(e)s, institutions, secteur public, secteur privé, secteur académique, secteurs professionnels, groupes de pression

5. **Les intérêts et les motivations**

5.1. Économiques, collectifs, individuels, recherche de prestige, recherche de pouvoir : Chercheur(e)s, médecins, patient(e)s, institutions, secteur public, secteur privé, secteur académique, secteurs professionnels, groupes de pression

6. **Les enjeux normatifs**

6.1. Systèmes normatifs en présence : Normes culturelles, sociales, scientifiques, médicales, juridiques, religieuses, éthiques, politiques et économiques

7. **Les stratégies**

7.1. Individuelles, corporatives, professionnelles, institutionnelles, chercheur(e)s, médecins, patient(e)s, institutions, secteur public, secteur privé, secteur académique, secteurs professionnels, groupes de pression : Variations, multiplicité, forme

8. **Les conditions et les modalités de prise de décisions**

8.1. Formelles, informelles, par étapes, tensions (patient(e)s vs médecins, public vs privé, population vs État, professionnels de la santé vs État), dissimulation, transparence, hiérarchies

9. **Les choix de société**

9.1. Démocratique, consultation, consensus, décisions de l'élite, illusion, abstention

Cependant, ces éléments seront incorporés d'une façon implicite à la grille d'analyse suivante :

A) Quels sont les facteurs ou les circonstances qui favorisent l'émergence normative ?

Nouvelles connaissances

Nouvelles pratiques

Transgression d'interdits

Inadéquation des normes en vigueur

Dangers potentiels :

Culturels

Sociaux

Professionnels

Individuels

Désirs de performance

B) Quelles sont les dynamiques qui favorisent l'émergence normative ?

Autorégulation professionnelle

Conjonction d'expertise

Interactions avec les patient(e)s

Interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patients

C) Quelles sont les représentations symboliques du réel qui favorisent l'émergence normative ?

Représentations et imaginaire savants

Représentations et imaginaire pseudo-savants

Représentations et imaginaire populaire

D) Quel type de régulation est en train d'émerger ?

Les producteurs des normes en émergence

Les régisseur(e)s présumés des futures normes

Les objets et les sujets visés par l'encadrement normatif

Sanctions possibles

1.2.1 Représentations sociales et imaginaire

Comme je l'ai mentionné précédemment, les représentations culturelles, les représentations sociales et l'imaginaire collectif, sont des composantes essentielles dans l'étude des phénomènes d'émergence normative. Cependant, avant d'en venir à ces concepts, étant donné que parfois j'utiliserai la notion d'idéologie, je me dois d'apporter un peu d'éclairage sur le sens hybride qu'elle prend dans cette thèse. Le moins qu'on puisse dire, c'est que l'idéologie présente des définitions divergentes et mon but n'est pas d'en faire l'inventaire. Toutefois, je puis dire d'emblée que l'ampleur de la signification marxiste de l'idéologie (Marx & Engels, 1968), n'a rien à voir avec l'utilisation restreinte que j'en fais ici. De plus, je n'y accole pas non plus de connotation péjorative.

J'ai plutôt privilégié une conception partielle de l'idéologie, distincte d'une vision totale et globale qui renvoie à la détermination sociale des idées (Mannheim, 1956). J'estime plutôt que « *(t)oute idéologie, dans le sens « partiel » du terme, est relative et exprime une « perspective ». On parlera dès lors d'idéologies au pluriel* » (Rigoulet, 2000 : 346). Cette définition, quoique assez vague, convient mieux aux différents sens que prend l'idéologie dans cet ouvrage. Cependant, à l'instar de Rocher, je considère aussi l'idéologie comme « [...] un système d'idées et de jugements, explicite et généralement organisé, qui sert à

décrire, expliquer, interpréter ou justifier la situation d'un groupe ou d'une collectivité et qui, s'inspirant largement de valeurs, propose une orientation précise à l'action historique de ce groupe ou de cette collectivité » (Rocher, 1969 : 100-101).

Ce qui est à retenir, particulièrement dans le contexte de la génétique, c'est que « [...] l'idéologie a une fonction connotative, elle pousse ou incite une collectivité à l'action, ou du moins dirige celle-ci en fournissant des buts et des moyens » (Rocher, 1969 : 101). Toutefois, dans le cas qui nous intéresse et même si l'idée relève de l'approche marxiste, l'idéologie peut aussi se définir comme un système de représentations qui « [...] s'accompagne d'attitudes et de comportements appropriés à une situation donnée » (Bernier, 1979 : 136). Cependant, comme le soulève Augé (1975), l'idée que l'idéologie soit un corps de représentations homogène et harmonieux est incompatible avec la conception d'une idéologie partielle. Nous verrons plus loin, qu'il propose « [...] d'introduire la notion d'« idéo-logique » qu'il définit comme la codification syntaxique des diverses logiques symboliques particulières, nécessairement concrétisées en idéologies puisque constitutives du social » (Augé, in Rigoulet, 2000 : 799). Ce qui nous ramène au phénomène des représentations culturelles et sociales.

1.2.1.1 Les représentations culturelles et sociales

La prise en compte des représentations et de l'imaginaire culturel relève surtout de l'approche sémiologique. Lippman (1922) soutenait que l'être humain ne réagit pas au monde tel qu'il est réellement. Ce ne serait pas une connaissance directe et objective de l'univers qui motiverait ses actions, mais l'influence de l'imagination, des représentations et des structures cognitives qu'il développe à travers ses interactions avec le monde. Ces structures invisibles sont cependant observables à partir de comportements lexicaux (Bouffard, 1996). Ainsi, quand on s'intéresse aux représentations, ce n'est pas le monde

réel qu'on veut comprendre, mais la façon dont il est perçu et interprété. De plus, les représentations sociales et culturelles sont des éléments importants dans les processus de changements sociaux. Ce sont des systèmes de significations qui façonnent les croyances, les valeurs, les comportements et les normes.

Cependant, après plus de quatre décennies d'études, les sciences sociales et humaines n'ont réussi qu'à esquisser des contours conceptuels flous et controversés sur les représentations. Néanmoins, j'ai choisi d'utiliser ce concept pour trois raisons majeures. Premièrement, je voulais étudier les conceptions relatives à la génétique humaine à travers les discours qu'on en tenait. Ensuite, je voulais connaître la dynamique, la fréquence et les régularités d'agencement des éléments qui composent ces conceptions. Enfin, à partir de ces éléments, je voulais distinguer quelles parts de culturel, de social, de traditionnel, de contemporain, de fictif, de consensuel et de collectif s'y trouvaient. Conséquemment, aussi flottante qu'elle soit, l'approche par représentations sociales et culturelles permettait ce genre d'exploration.

Malgré le fait que le concept soit encore en élaboration, il y a cependant consensus sur le fait que les représentations sociales et culturelles sont élaborées à partir de cultures, de sociétés ou de groupes donnés et que leur étude révèle des éléments riches en matière de cognition, d'idéologie, de croyances, de valeurs, d'opinions et d'attitudes. Durkheim (1895) fut le premier à les considérer comme des classes d'objets de formes mentales, des opinions et des savoirs concernant les sciences, les religions, les mythes, l'espace et le temps. Pourtant, ce n'est qu'à partir de Moscovichi (1961) que s'est développé, dans une perspective cognitiviste, un réel intérêt pour les représentations sociales et culturelles.

Depuis lors, qu'elles soient mentales, sociales ou culturelles (Sperber, 1989), d'après Jodelet, les représentations sont définies par la communauté scientifique comme « [...] une

forme de connaissance socialement élaborée et partagée, ayant une visée pratique et concourant à la construction d'une réalité commune à un ensemble social » (Jodelet, 1991 : 36). Cependant, Jodelet (1989 ;1991 ;993) fait une différence entre les connaissances véhiculées par les représentations sociales et les connaissances scientifiques. Cette perception me semble assez limitée. Même si la représentation sert plus souvent à convenir des choses qu'à les démontrer, la connaissance scientifique est aussi construite à partir de certaines représentations du monde et de la nature. Ce phénomène est particulièrement observable en génétique.

Dans les perspectives subséquentes, le caractère dynamique et évolutif des représentations sociales et culturelles est passablement négligé. Pourtant, ce qui les rend intéressantes, c'est qu'elles sont des éléments centraux dans les processus de changements sociaux. L'hypothèse la plus défendue, pour ce qui concerne leurs aspects dynamiques, veut que toutes les représentations soient organisées autour d'un noyau central. Un « *noyau dur* » qui structure et gouverne l'ensemble du champ représentationnel d'un objet (Doise, 1985). Dans cette optique, un champ représentationnel comprend des éléments ou schèmes cognitifs centraux, mais aussi des schèmes ou des éléments périphériques qui lui sont culturellement ou socialement compatibles.

Les champs représentationnels sont des ensembles sémantiques acceptés par la majorité des membres d'une même culture ou d'une même société. On peut aussi les comprendre comme des structures associatives d'idées, de principes, de notions, de concepts et de croyances compatibles entre eux et en appétence avec une idée centrale. Dans les sociétés occidentales par exemple, le champ représentationnel de la science comprendra des notions et des concepts comme : objectivité, validation, expérimentation, reproduction, rationalité etc. Pour un scientifique occidental, les termes de croyance, magie, hasard et esprit ne feront pas partie de ce champ représentationnel. Pourtant, il n'en est pas de même pour

certaines chercheurs philippin ou japonais que j'ai pu observer. Il est donc important de rappeler la nature culturelle et sociale des champs représentationnels.

Cependant, je ne peux concevoir que les champs représentationnels soient des ensembles dont les dynamiques sont définitivement précontraintes culturellement ou socialement. Même si on atteste du caractère structural des représentations, il est aussi convenu qu'elles sont constituées d'un système d'éléments périphériques (Abric, 1994) qui joue un rôle essentiel dans leur condition de structuration (Flament, 1991). Si certaines représentations sont constituées de parties fixes qui peuvent relever de la mémoire collective, il peut y être associé des éléments de sens contextuels et flexibles qui permettent de transformer les représentations.

Il faut cependant faire une différence entre les représentations culturelles et les représentations sociales. Les représentations culturelles sont formées de « *symboles lourds* » et de conceptions prégnantes, investis « *par l'histoire, de connotations culturellement importantes. Ces symboles lourds ou idées-forces forment les assises dynamiques d'une façon de voir et de ressentir le monde et de s'y inscrire en s'y reproduisant et s'y épanouissant le mieux possible* » (Maranda & Nze-Nguema, 1994 : 10). Elles sont transmises d'une génération à l'autre comme, par exemple, les mythes, les croyances religieuses ainsi que les interdits et réfèrent souvent à la tradition. « *Ce sont de puissants vecteurs de pensée et d'action qui ont pris forme au fil des siècles, au fil des millénaires* » (Maranda & Nze-Nguema, 1994 : 9). Elles peuvent être de puissants stéréotypes. « *Les représentations qui sont ainsi largement distribuées dans un groupe social et l'habitent de façon durable sont des représentations culturelles. Les représentations culturelles ainsi conçues sont un sous-ensemble aux contours flous de l'ensemble des représentations mentales et publiques qui habitent un groupe social* » (Sperber 1989 : 116).

Les représentations sociales sont plus flexibles et peuvent être moins anciennes, malgré le fait qu'on y retrouve parfois certains éléments des représentations culturelles. Plusieurs sociétés peuvent partager des représentations culturelles semblables et développer des représentations sociales différentes. De plus, les représentations sociales permettent plus de métissage que les représentations culturelles. Elles sont aussi façonnées par l'histoire, mais elles peuvent être influencées par les modes, par certains événements sociaux ou politiques ainsi que par des innovations technologiques. Elles peuvent être passagères, mais elles peuvent aussi être durables et transmises de génération en génération, jusqu'à ce que d'autres représentations sociales les remplacent. Cependant, certaines d'entre elles, ou quelques-uns de leurs éléments, peuvent finir par faire partie de l'univers des représentations culturelles. Les représentations sociales relatives aux pouvoirs destructeurs de la technologie ou aux miracles de la science et de la médecine par exemple, ont rejoint l'imaginaire collectif qui est très près des représentations culturelles, mais nous y reviendrons plus loin.

L'anthropologie médicale a aussi tenté d'opérationnaliser le concept de représentations sociales et culturelles. Cependant, que certains éléments des discours individuels soient considérés comme des révélateurs des discours sociaux, qu'on développe des modèles explicatifs comme ceux de la maladie (Kleinman, 1981) ou qu'on cherche à modéliser les représentations sous forme de réseaux sémantiques (Good, 1994), on s'intéresse toujours à des processus de signification⁷. Aussi, l'idée que les représentations pourraient nous donner accès à des structures de l'ordre social et à l'état des normes et des valeurs véhiculées dans une société donnée (Scheper-Hughes & Lock, 1987), paraît extrêmement intéressante. Car si les représentations sociales et culturelles peuvent être statiques, elles peuvent aussi être dynamiques et évolutives quand des événements nouveaux nous conduisent à adopter des

⁷ Un processus de signification peut être compris comme un processus de construction du sens. Les dynamiques par lesquelles les individus ou les sociétés en arrivent à donner un sens particulier à des choses, des événements ou à des phénomènes particuliers.

attitudes contraires aux normes en place ou à nos convictions. Ainsi, afin d'éviter la répétition d'actes transgressifs ou dans le but d'éliminer la souffrance (Rapp, 1994), nous partons à la recherche de sens nouveaux, afin de justifier nos choix de pratiques ou d'attitudes.

Les représentations sont, à mon avis, des objets qui s'imposent ou qu'on adopte, adapte, modifie ou délaisse et qui influencent la production du savoir, ce qui inclue la bioéthique ainsi que les connaissances de la science et de la médecine (Brunger & Bassett, 1998). Ainsi, pour comprendre l'émergence normative en génétique de la reproduction, il est impératif d'identifier les représentations sociales et culturelles qui s'y rattachent. Une telle approche devrait nous aider à comprendre l'étendue du pouvoir de certaines d'entre elles dans l'élaboration de nouvelles normes, la détermination de nos balises éthiques, ainsi que dans le développement de la génétique médicale. Cependant, même si l'action de ces représentations est perceptible dans les discours profanes et experts tenus sur la génétique (Bouffard, 1999), je suis convaincue qu'elle se révèle aussi à travers les interactions entre les femmes et les hommes qui développent, pratiquent et utilisent la génétique médicale.

1.2.1.2 L'imaginaire collectif

L'imaginaire et les représentations sont des concepts très différents. Les représentations culturelles et sociales, par exemple, sont des séquences d'éléments qui forment sens. Si parfois elles puisent certains de leurs éléments dans l'imaginaire, elles s'en distinguent par leur organisation. L'imaginaire peut être défini comme une matrice culturelle où se retrouve tout ce qu'on peut imaginer, une sorte d'inconscient collectif. On peut la décrire comme un répertoire d'éléments qui peuvent sembler disparates, mais à partir duquel se forme ce que Augé a appelé l'« *idéo-logique* ». Ce terme est utilisé pour désigner les concaténations des symboles lourds. En fait, l'idéo-logique serait : « [...] *la somme du*

possible et du pensable pour une société donnée, cette somme constituant une totalité virtuelle qui ne s'actualise jamais qu'en énoncés partiels pour l'interprétation, la description ou la justification d'un événement donné » (Augé, 1977 :74). En fait, l'imaginaire ne serait pas l'ensemble de tous les discours que pourrait tenir un individu sur sa société, mais la structure fondamentale de tous les discours qui pourraient se tenir sur cette société par ses membres. Ainsi, « *L'imaginaire fournit une dynamique génératrice d'idéo-logique et de mentalités. En relation avec le système connotatif d'une langue* » (Maranda, 1982 : 21).

Cependant, tous les éléments de cette matrice ne peuvent être associés n'importe comment. L'assemblage des éléments de l'imaginaire est contraint par les tabous, les croyances et les conceptions de la créativité, spécifiques à une culture ou une société donnée. Néanmoins, l'imaginaire nous permet de détruire, de construire et d'anticiper et, s'il s'y ajoute de nouveaux éléments, il peut conduire à certains changements qui pourraient aller jusqu'à défaire certaines contraintes culturelles ou sociales. La description qu'en fait Rocher, dans le contexte particulier du droit, illustre bien cet énoncé : « *[...] j'entends par imaginaire social les projets de société, les visions d'avenir, les rêves sociaux, les espoirs politiques, les aspirations collectives, que des groupes ou des secteurs de la société développent et entretiennent* » (Rocher, 1982 : 68).

En quelque sorte, comme le soutient Maranda (1987), ce sont les rêves qui font et défont les sociétés. L'imaginaire nous donne accès « *[...] à cette matrice sémiogénétique où se construisent contes, histoires, religions et découvertes scientifiques, révolutions et dévolutions. Bref, l'imaginaire est la cellule-mère des mentalités* » (Maranda, 1987 : 25). Cependant, ce qui distingue l'imaginaire de la culture, c'est que la culture se caractérise par une organisation symbolique qui vient circonscrire les éléments qui composent l'imaginaire. Cependant, la culture ne saurait exister sans l'imaginaire. Dans cette perspective, on peut penser qu'il existe des sous-catégories d'imaginaire.

Étant donné que la plus « *hi-tech* » de nos sciences médicales touche aux mythes et au caractère sacré de la vie, la part de l'imaginaire ne sera pas négligeable dans les processus d'émergence normative. Les innovations issues du génie génétique entrent souvent en contradiction avec les systèmes de valeurs individuels et institutionnalisés qui régissent les relations de parenté, la pratique médicale, le droit, l'éthique et la morale. Il y a de quoi stimuler l'imaginaire collectif. De plus, la génétique réactive d'anciennes croyances tout en stimulant des représentations qui relèvent de la science-fiction. Ni les professionnels qui y contribuent ni les profanes qui en font usage ne peuvent y échapper.

Par exemple, les scientifiques et les médecins ne sont pas exempts de l'influence de l'imaginaire technoscientifique au sens où Marcus (1995b) le définit. L'imaginaire technoscientifique « [...] *is a socially and culturally embedded sense of the imaginary that indeed looks to the future and future possibility through technoscientific innovation but is equally constrained by the very present conditions of scientific work* » (Marcus, 1995b : 4). Cette définition tient aussi compte du fait que ce type d'imaginaire « [...] *is constituted at distinctively ambiguous fin-de-siècle locations of various kinds of scientific practice in their fully embedded social and cultural context* » (Marcus, 1995b : 4). Certains éléments de l'imaginaire culturel et technoscientifique révélés dans les discours, les pratiques et les interactions des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, pourront ainsi être utilisés comme des données réelles. D'un point de vue ethnographique, il serait possible de repérer ces éléments dans les interactions entre les actrices et les acteurs et à travers les actes médicaux de la recherche et de la clinique.

Pourtant, sous les apparences du développement technoscientifique et biomédical, du bouleversement de l'ordre établi et de la transgression, tout ce progrès pourrait n'être que l'accomplissement d'anciens mythes devenus réalisables par l'amplification des pouvoirs

biotechnologiques de l'humain. Il me semble que toutes ces techniques ne soient en fait que des instruments visant l'actualisation des rêves du passé. Ce qui nous semble générateur de nouveauté pourrait n'être qu'un réajustement social à des utopies véhiculées depuis des siècles, plus particulièrement dans la culture judéo-chrétienne. Il se pourrait que la technologie et le génie génétique ne fassent que remplacer la pierre philosophale, la fontaine de jouvence et les bâtons de pouvoirs.

Sous le couvert des technosciences et « Malgré le désir de l'institution médicale moderne de souscrire aux valeurs d'objectivité et de neutralité en la prenant pour appui, il semble bien que la technique, instrumentale ou processuelle, soit, dans le contexte biomédical comme dans le contexte des médecines traditionnelles, à la fois lieu et véhicule d'un ordre symbolique et socioculturel » (Saillant & Genest, 1990 : 06). Et j'ajouterais de puissance.

Les aspects pluridimensionnels de la génétique de la reproduction révélés par la diversité des travaux de recherche déjà entrepris et les différents niveaux qu'il faut y explorer pour en arriver à observer l'émergence normative qui y a cours laissent voir à quel point elle est à la fois un produit culturel et un vecteur de changements. Les débats et les controverses qu'elle génère, la fascination et la répulsion qu'elle ne manque de provoquer, les lignes de conduites éthiques nationales et internationales qu'elle nécessite, la diversité des lois qui l'encadrent d'un pays à l'autre et les difficultés devant lesquelles sont placés les individus qui ont à faire des choix reproductifs, révèlent l'étendue de l'espace social qu'elle occupe. Dans la section qui suit, nous verrons que certaines approches théoriques peuvent nous permettre de tenir compte de l'ampleur du phénomène.

Néanmoins, il ne faut pas que ces caractéristiques nous fassent oublier que jusqu'à maintenant, la génétique de la reproduction est une pratique médicale. Même si mes intérêts de recherche portent principalement sur l'émergence normative générée par la génétique de la reproduction dans un cadre biomédical, il serait irréaliste d'en occulter l'essence

culturelle et sociale. Pour ces raisons, une approche ethnomédicale de la génétique de la reproduction semble idéale pour appréhender le phénomène d'une façon plus complète et réaliste.

1.3 Approche théorique et renversement paradigmatique

Pour étudier la génétique de la reproduction en tant qu'objet de recherche spécifique dans une perspective ethnomédicale, un renversement paradigmatique s'impose. D'abord, s'il existe une anthropologie de la reproduction (Franklin & Ragoné, 1998a), on ne peut dire qu'il y ait une anthropologie de la génétique humaine. L'intérêt des sciences sociales pour cette dernière en tant qu'objet spécifique de recherche est assez récent, parce que la génétique a souvent été approchée comme un dérivé des phénomènes reproductifs technologiques, biologiques et biomédicaux. Pourtant, si la biomédecine de la reproduction utilise certaines des techniques de la génétique, les implications biomédicales et sociales m'apparaissent totalement différentes lorsque la génétique médicale est utilisée à des fins reproductives.

Dans la première situation, la génétique n'est qu'un accessoire des nouvelles technologies de la reproduction. Dans le deuxième scénario, ce sont ces dernières qui sont accessoires à la génétique. Cette différence me semble primordiale si on considère le passé eugéniste de la génétique, les enjeux économiques qui s'y rattachent, ses possibilités prédictives et thérapeutiques, ses capacités de manipuler l'espèce humaine et tout son potentiel idéologique. De plus, il faut considérer que les pouvoirs de la génétique décuplent quand elle devient médicale. Édifiée en système de médecine, elle s'associe à la survie, à la pérennité et au bien-être individuels et collectifs. La confiance mise dans un système de médecine et les espoirs qu'on y place peuvent suffire à légitimer des pouvoirs controversés.

Enfin, les développements fulgurants de ce qui n'est encore qu'un secteur biomédical spécialisé inaugurent l'avènement d'un système de médecine sans précédent. Devant cette réalité, la génétique de la reproduction est d'abord et avant tout un ensemble de pratiques relevant d'un secteur médical spécialisé et non pas un instrument technoscientifique de la médecine reproductive. Dans le cadre de cette recherche, les services génétiques offerts en assistance à la reproduction seront donc considérés comme des pratiques inhérentes à la génétique médicale.

1.3.1 Ethnomédecine et génétique de la reproduction

Sans cesser d'investiguer la génétique sous l'angle de la reproduction, s'y intéresser à travers une perspective ethnomédicale, ne peut qu'ajouter aux connaissances déjà acquises sur l'application des principes et des technologies de la génétique à la reproduction humaine. Cette position pourra aussi contribuer à sa démystification sans négliger les croyances et les influences idéologiques qui en font partie.

Il n'y a rien de nouveau à ce que l'anthropologie s'intéresse à la relation entre les croyances, la médecine, la technologie et les représentations sociales et culturelles. Cependant, jusqu'à la fin des années 70, les concepts de croyance et de médecine traditionnelle étaient utilisés exclusivement pour l'étude des systèmes de médecine des sociétés non occidentales (Foster, 1976 : 13) et dans une perspective mise au service des programmes de santé publique (Good, 1994 : 04). L'inadéquation de l'exportation de nos concepts biomédicaux, nous a fait remettre en question « *l'universalité* » de notre propre système. En fait, le concept d'ethnomédecine devait être réinterprété en le dégageant des représentations « *exotiques* » qu'il suggérait. Le fruit de cette reconsidération nous a offert un modèle plus généralisant et ouvert de l'ethnomédecine : « *L'ethnomédecine, au sens*

large, est à la fois l'étude de la perception de la santé et de la maladie, et l'étude des démarches concrètes que ces perceptions entraînent au sein d'un groupe humain donné » (Meyer, 1983 : 128).

En examinant la biomédecine sous cet angle, il devenait impératif de revoir nos propres conceptions de la santé, de la maladie et de la thérapie à la lumière de leur inscription dans un système de croyances relevant des sciences de la nature et du rationalisme. De là, il fut possible d'accepter que la tradition biomédicale se soit développée à partir d'une constellation de croyances et de pratiques gravitant autour de l'étiologie, de la symptomatologie et du traitement. Aujourd'hui, au sein même de la biomédecine, la génétique de la reproduction bouleverse ces trois concepts. D'abord, les phénomènes étiologiques de la génétique sont endogènes et non plus exogènes. Ils sont souvent reliés à la transmission héréditaire et associés à la famille, à la fatalité et au destin. Dans ce type de conception, les causes de la maladie ne peuvent plus être attribuées à la malédiction, à une agression externe ou à la contagion.

Ensuite, l'approche par symptômes a perdu son sens au profit de la susceptibilité ou de la prédisposition à des maladies pour lesquelles on est porteur ou atteint le plus souvent d'une façon asymptomatique, parce qu'elles sont récessives ou à apparition tardive. Des maladies neurodégénératives, comme la Chorée de Huntington, ou encore la susceptibilité à différents cancers, illustrent bien cette situation. Pour le diagnostic prénatal, la notion de symptômes est remplacée par la probabilité qu'un être, non encore né, soit atteint, susceptible ou prédisposé à certaines maladies ; le diagnostic se fait à partir de l'observation de l'organisation chromosomique ou de gènes présentant des anomalies.

Le caractère prédictif de ces pratiques, l'absence de symptômes, le remplacement des phénotypes par les génotypes, l'invisibilité des génotypes sans les connaissances et la

technologie adéquates, contribuent à créer une aura de mystère autour de la génétique médicale. Non seulement il n'y a plus de prise de conscience visuelle ou physique des symptômes, mais ces derniers sont déplacés dans le monde des probabilités statistiques, lieu peu accessible à la plupart des patient(e)s. Construites dans le langage scientifique, les représentations statistiques du risque ne correspondent pas aux représentations du risque en cours dans la population.

Enfin, comme on ne peut encore parler de traitements, un individu ou un couple peuvent décider de ne pas avoir d'enfants, d'utiliser des méthodes palliatives comme le diagnostic prénatal ou, plus rarement, la sélection préimplantaire de l'embryon. Cependant, cette dernière demeure très marginale étant donné sa complexité et le fait que le recours à l'avortement sélectif soit plus accessible (les frais de ce dernier étant couverts par l'État). Conséquemment, des solutions aussi radicales soulèvent des craintes justifiées d'eugénisme et de discrimination systématique.

Même si la biomédecine veut construire son objet dans une approche objective, ancrée dans la nature et la biologie, elle ne peut s'immuniser contre des influences culturelles (Good, 1994). Les changements sémantiques provoqués par la génétique sur des concepts aussi fondamentaux que l'étiologie, la symptomatologie et le traitement, montrent que l'approche biomédicale demeure une forme symbolique d'interprétation de la maladie et de justification des moyens à prendre pour la contrer. À partir des nouvelles connaissances en génétique, elle reconstruit une définition clinique de la personne, du patient, du corps, de l'affection et de la psychologie humaine, sans pour autant échapper aux interprétations et aux utilisations sociales et culturelles de la maladie, des soins, de la biomédecine et de ses concepts. Je considère qu'il en est de la génétique comme de la biologie : « [...] *(B)iology is not external to but very much within culture* » (Good, 1994 : 66).

Par le fait même, la génétique de la reproduction est imbriquée dans des systèmes de représentations particuliers à la culture et à la société qui lui ont permis de se développer, et elle ne peut qu'être utilisée selon les idéologies véhiculées à travers les institutions sociales. Cependant, il ne s'agit pas seulement d'imbrication. La génétique, comme toutes nouvelles connaissances et techniques innovatrices, provoque des changements dans les systèmes de représentations biomédicaux, sociaux et culturels. Martin souligne aussi que les pressions économiques et politiques exercées sur les institutions scientifiques peuvent avoir un impact majeur dans la vie des gens: « *(S)ome of their effects include dramatic changes in how scientists and the person on the street conceptualize the components of the human body and the determinants of health, the occurrence of virulent forms of racism, and an intense new biological essentialism*⁸ » (Martin, 1998 : 25).

Cette illustration, même alarmiste, montre qu'il ne suffit plus de s'intéresser à l'importance sociale des biotechnologies médicales et aux aspects symboliques et définitionnels des systèmes de croyances. Il faut aussi approfondir les dynamiques des changements provoquées par l'association *symbolique* et *pragmatique* entre la haute technologie, la vérité, l'efficacité, le progrès, l'individualisme, l'économique et le politique. En intégrant technologies, biomédecine, recherche et intérêts financiers, la pratique de la génétique de la reproduction remet en question les systèmes de valeurs et de croyances sociales et culturelles. Comme on le fait pour tout autre système de médecine ou secteur médical, pour appréhender ces changements, on doit rechercher la combinaison des croyances qui vont soutenir le développement des connaissances et des pratiques de la génétique médicale et découvrir celles qui vont en faire la promotion, celles qui vont s'y intégrer et celles qui vont s'y opposer.

⁸ L'essentialisme génétique équivaut à réduire la personne à une entité moléculaire. Il ramène tous les comportements humains, la complexité sociale, l'histoire et l'existence de la morale à l'influence des gènes. Ce terme a d'abord été utilisé par Sarah Franklin, pour désigner un discours scientifique qui a le potentiel d'établir des catégories sociales à partir de la « vérité » biologique du corps de chaque individu. (Nelkin & Lindee, 1995)

À ce jour, les recherches en sciences sociales ont surtout privilégié l'étude des influences de la biomédecine sur les représentations, les croyances et les attitudes sociales. Les approches qui s'intéressent aux pouvoirs non scientifiques qui s'exercent sur la biomédecine génétique comme celles de Rapp (2000) à propos du diagnostic prénatal, de Lock (1998) sur les rapports entre les techniques de reproduction et la société japonaise et de Heath (1998) concernant les différentes représentations du corps dans le syndrome de Marfan, sont récentes. Cependant, elles rendent compte de l'originalité de la contribution anthropologique dans la recherche sur les sciences, la technologie et la médecine et révèlent l'impact des savoirs populaires dans l'acceptation ou le refus du pouvoir, des pratiques et des discours biomédicaux. Ce nouveau regard vient tempérer la supposée distanciation de la subjectivité, le pouvoir d'autorité et la valorisation positiviste de la biomédecine comme garantes de « *la réalité* ».

D'un point de vue théorique, absorbée dans la perspective de l'ethnomédecine, la génétique apparaît autrement qu'un fantasme utopique et elle peut rejoindre d'autres pratiques du domaine biomédical. Après diverses spéculations philosophiques ou morales, on peut commencer à étudier la génétique à partir d'un ensemble de pratiques particulières à un système de médecine en développement, dont les avancées sont tributaires d'un amalgame de traditions culturelles, sociales et scientifiques et dont les possibilités d'applications dépendent de l'approbation ou du rejet des individus et des sociétés dans lesquelles elles émergent. Elle peut dorénavant être analysée à travers l'observation clinique des interactions, des pratiques et des représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s. Comme le soutiennent Hahn et Kleinman (1983) à propos de la biomédecine, la génétique médicale évolue comme système socioculturel :

« (T)he system is a sociocultural one, we assert that is not simply a natural phenomenon but an artifact of human society, founded in a cultural framework of values, premises, and problematics, explicitly and implicitly taught by the communications of social interaction and then enacted in a social division of labor in institutional setting.

Biomedicine, then, is an ethnomedicine, albeit a unique one » (Hahn & Kleinman, 1983 : 306).

Une perspective ethnomédicale permet de prendre en considération les pouvoirs d'efficience des représentations, des pratiques et des interactions scientifiques, médicales, individuelles et culturelles dans la rencontre clinique entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s de la génétique de la reproduction. De plus, elle implique de tenir compte des liens entre la nature et la culture. Les pouvoirs prédictifs de la génétique de la reproduction, la notion de fatalité qu'elle inspire et les moyens qu'elle semble donner à l'humanité pour s'approprier des pouvoirs divins nous obligent aussi à intégrer la surnature qui signifie ici l'univers du surnaturel, dans nos analyses. Ainsi, nature, culture et surnature deviennent des éléments majeurs dans la compréhension de la génétique de la reproduction.

Au-delà des prétentions scientifiques, les connaissances sur la génétique humaine sont nées de l'adhésion à des croyances particulières en un modèle précis de conception de la santé et de la maladie et, ce qui cause de si grands bouleversements, à un certain rapport au corps, à l'autre et à l'univers, repérables dans l'imaginaire individuel et collectif. Comme on ne peut ignorer les composantes culturelles et sociales de la génétique de la reproduction, certaines positions théoriques développées dans le cadre de l'anthropologie du cyborgisme et de la recherche sociale et culturelle sur les sciences, la technologie et la médecine, vont permettre de mieux cerner ses dimensions ethnomédicales.

1.3.2 Études sociales et culturelles des sciences, de la technologie et de la médecine et anthropologie du cyborgisme

Les dernières théories sociologiques et anthropologiques concernant les sciences, les technologies et les pratiques biomédicales nous permettent de les conceptualiser comme

des sources de valeurs et des produits sociaux et culturels, ainsi que des lieux de production de culture, eux-mêmes inscrits dans des contextes sociaux-culturels spécifiques (Clarke & Fujimura, 1992 ; Escobar, 1994 ; Franklin, 1997 ; Fujimura, 1991 ; Hess, 1995 ; Rabinow, 1996). Les analyses féministes sur la reproduction sont venues raffermir cette position (Clarke & Montini 1993 ; Haraway, 1988, 1989 ; Heath, 1998 ; Lock, 1998 ; Martin, 1987, 1991 ; Strathern, 1992). Les processus qui mènent à l'élaboration des connaissances scientifiques sont compris comme des phénomènes culturels et sociaux, similaires à ceux que l'on rencontre dans le développement de d'importe quel autre type de connaissances (Ashmore, 1989 ; Woolgar, 1988). De plus, grâce à la reconfiguration de la notion de culture en anthropologie, l'axe théorique « *Science as culture, cultures of science* » vivifie les travaux les plus récents (Abu-Lughod, 1991 ; Casper & Koenig, 1996 ; Franklin, 1995b ; Martin, 1998 ; Traweek, 1993).

Par cette approche, on tient compte de la perméabilité entre les univers scientifiques, biomédicaux et sociaux, ainsi que des interactions entre les différents acteurs et actrices en scène (Browner & Press, 1995 ; Heath, 1998 ; Martin, 1994 ; Rapp, 2000). On considère aussi les pouvoirs des non-scientifiques, des groupes de pression et de diverses institutions sociales dans la production et l'utilisation des connaissances et des pratiques scientifiques et biomédicales (Hess, 1995 ; Martin, 1998 ; Rabinow, 1999). Dans cette optique, la « *citadelle* » n'est plus isolée. L'univers scientifique et l'univers social y ont des échanges constants. « *The walls of the citadel are porous and leaky. Action and initiative go in both directions. It is less "science in action" than "knowledge in action" in a multitude of contexts, both scientific and nonscientific* » (Martin, 1998 ; 30). Je suis d'accord avec Martin, lorsqu'elle dit que les processus de création du sens et des connaissances doivent être analysés. Conséquemment, les patient(e)s et la population ne sont plus encarcannés dans une vision qui en ferait des sujets passifs. « *Indeed, one of the important anthropological contributions to STS⁹ has been to study the ways laypeople creatively make and remake technoscientific knowledge, the ways technoscientific practices are accepted or*

⁹ STS : Science and Technology Studies

rejected, and how they shape the lived experience of differently situated actors » (Layne, 1998 : 14).

Parce que les technologies biomédicales traversent les frontières qu'il pourrait y avoir entre la société, la culture et les univers professionnels, « *They are, in short, places where nature and culture, health and illness, and communities of people intersect* » (Casper & Koenig, 1996 : 524). Dans « *French DNA* », Rabinow (1999) illustre comment la société, par l'entremise de ses institutions, peut intervenir dans la pratique scientifique et donner au matériel génétique une signification culturelle et normative différente de celle en vigueur dans l'univers scientifique. Cependant, pour aller plus loin, je dois tenir compte d'une approche théorique engagée dans l'étude des changements sociaux et culturels entraînés par les sciences, la technologie et la biomédecine : l'anthropologie du cyborgisme.

Dans ma quête de l'émergence normative, l'anthropologie du cyborgisme occupe une position théorique majeure. D'abord, les sciences et les technologies y sont définies à la fois comme des porteuses de culture, des éléments culturels et des instruments de changement de la culture auxquels on ne peut se soustraire. Par exemple, « *For Haraway, science is culture in an unprecedented sense. From advertising to multinationals to lineages of professional patronage, science is irrevocably bound up in a wider cultural milieu, and likewise no one in late twentieth century technoscientific culture is immune to its interpolations* » (Franklin, 1995b : 172).

L'anthropologie du cyborgisme remet aussi en question la pertinence de définir la notion de sujet uniquement à partir de l'humain. Le sujet humain et la subjectivité se constitueraient dans une relation intime avec la machine et la technologie par l'extension des capacités physiques, intellectuelles ou sociales de la personne ou du groupe. La recherche d'un statut pour l'embryon ainsi que les problèmes relatifs à la thérapie germinale, à la

reprogrammation cellulaire et au clonage humain, entrent dans cette redéfinition. Ce serait à travers l'appropriation subjective que les sciences et les technologies prendraient leur sens et leur pouvoir de transformer les sociétés et les cultures.

« Cyborg anthropology explores a new alternative by examining the argument that human subjects and subjectivity are crucially as much a function of machines, machine relations, and information transfers as they are machine producers and operators. From this perspective, science and technology affect society through the fashioning of selves rather than as external forces » (Downey, Dumit & Williams, 1995 : 266).

Enfin, au moyen de méthodes ethnographiques, l'anthropologie du cyborgisme cherche à comprendre comment la technologie agit à la fois dans la formation de la subjectivité et dans l'élaboration des processus de changements sociaux. Elle se préoccupe de ses impacts sur les désirs humains, les formes de rationalité, les mouvements nationalistes, la sexualité, les notions de race, de genre, de normalité, de compétence et de pathologie (Downey, Dumit & Williams, 1995). De plus, on s'y intéresse aux perceptions, aux discours, à l'inscription des sciences et des technologies dans la vie des gens et à la façon dont elles sont diffusées à travers les médias visuels et électroniques (Fischer, 1991 ; Rouse, 1993 ; Haraway, 1992).

Les réseaux de sens qui se tissent entre la technologie, l'individu, la vie de tous les jours, l'économie, les pouvoirs politiques, les représentations, l'imaginaire populaire, littéraire, cinématographique et scientifique y tiennent une grande place. En résumé, l'anthropologie du cyborgisme entend examiner les *« [...] probings of the relations between popular culture and various spheres of authoritative science, including the roles of science in a democratic society »* (Fischer, 1995 : 47). Pour saisir les articulations de cette approche théorique, la notion d'hybridité est fondamentale, tout comme elle est centrale en génétique de la reproduction.

De là, il est facile d'imaginer à quel point les biotechnologies médicales peuvent faire partie intégrante de ce que nous sommes et de ce que nous allons devenir. Comme la génétique médicale donne accès à ce que nous avons de plus intime, notre code génétique, ces conceptions théoriques de l'humain et de la technologie permettent de mesurer la puissance de la génétique dans la transformation de nos représentations de la santé, de la maladie et de la médecine. « *Health, illness, and disease may be reframed and redefined, given potent new meanings through the application of biomedical technologies* » (Casper & Koenig, 1996 : 524).

Les champs théoriques présentés ici, me permettent d'aborder les connaissances, les techniques et les pratiques en cours en génétique de la reproduction, comme des instruments de modifications culturels et sociaux et ainsi, comme des instigatrices d'émergence normative. Il n'en demeure pas moins que ce sont les individus et non les biotechnologies qui sont les principaux agents des changements ou de l'implantation de la génétique médicale. « *Technology is not an agent of social change ; People are* » (Franklin & Ragoné, 1998a : 5). Par contre, l'utilisation des biotechnologies de la génétique humaine est loin d'être neutre. Les pouvoirs d'innovation de la biomédecine génétique de la reproduction sont tributaires des désirs, des motivations et des intérêts des individus ou de certains groupes, de leurs appartenances sociales et culturelles, des institutions et des sociétés qui en font usage et qui en tirent profit. Ils le sont aussi des contextes socioculturels et historiques sans lesquels la génétique n'aurait pu exister. « [...] *(T)he forms of instrumentalism made available through new technology are not insignificant – they shape possibilities and they comprise powerfull materializations of human desire and capability* » (Franklin & Ragoné, 1998a : 5).

Dans ces conditions, la biomédecine génétique de la reproduction peut être perçue comme une *pratique culturelle* ethnoscientifique et ethnomédicale qui se construit, se développe et s'établit à partir des interactions, des pratiques et des représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, dans le cadre de la clinique et des laboratoires.

Thus, "science as culture" is constructed inside clinical laboratories, consulting rooms, and technical services ; it is also a site of cultural intersection. The "different differences" through which local communities understand fetuses, heredity, disabilities, and abortions constitute both the terrain on which biomedical science makes its powerful universalizing claims, and a continuous source of challenges to those claims » (Rapp, 2000 : 13).

Par conséquent, les sciences, les technologies et les objets de connaissances qui sont propres à la pratique médicale de la génétique de la reproduction seront aussi compris comme des *constructions culturelles*. Par exemple, dans le cadre du diagnostic prénatal, Rapp montre bien comment « [...] *the very objects of its knowledge – chromosomes, health risks, fetuses – and its technologies of intervention – sonography, chromosomes studies, maternal and fetal health statistics – are culturally constituted* » (Rapp, 2000 : 13). Ainsi, à cause des technologies et des connaissances qui y sont appliquées et développées (Hess, 1995), la biomédecine génétique de la reproduction peut être à la fois un lieu de production de culture et de reproduction de modèles culturels. Une meilleure compréhension des processus d'émergence normative qui s'y produisent pourrait permettre de distinguer comment l'un et l'autre s'articulent.

1.3.3 Conclusion

Les nouvelles conditions euro-américaines de reproduction humaine sont aussi le fruit de la conjonction de l'impératif thérapeutique, de la nécessité innovatrice et technique, de

l'injonction économique et du droit à la réalisation des désirs individuels. La médecine génétique de la reproduction n'est pas apparue par magie, elle a été rendue possible grâce aux représentations de santé parfaite exprimées dans le désir humain de contrôler la qualité de sa reproduction et par l'expérimentation devenue possible à travers la clinique. Ces nouvelles pratiques médicales se développent bien plus à travers l'adhésion idéologique et le pouvoir des intérêts personnels, économiques ou politiques de celles et de ceux qui les adaptent et les utilisent, qu'à partir de l'univers intellectuel des hypothèses positivistes.

Pour mieux comprendre ces phénomènes, la sociologie et l'anthropologie ont développé des théories qui nous extirpent du déterminisme scientifique, du déterminisme biologique, du déterminisme technologique et du déterminisme social. Maintenant, ni la science ni la médecine ne peuvent être conceptualisées comme des enclaves autonomes d'un champ social et culturel plus vaste. « *This field extends beyond the confines of the laboratory or operating room to encompass a variety of resources in the « wider » culture* » (Pickering, 1992 : 528).

Pour qui s'intéresse à l'apport symbolique des croyances dans la construction culturelle d'une certaine réalité médicale, à l'émergence normative provoquée par le développement des biotechnologies dans notre système de médecine et aux représentations biomédicosociales, la génétique de la reproduction représente un champ de recherche idéal. Cependant, pour atteindre une certaine compréhension de ces phénomènes, l'approche ethnomédicale semble incontournable car elle permet de respecter la richesse des réalités culturelles de la génétique de la reproduction tout en considérant « [...] *that both “science” and “society” as categories are produced inside the heterogeneous matrix of culture [...]* » (Martin, 1998 : 30). Dans le chapitre suivant, nous allons poursuivre avec les hypothèses qui m'ont permis de vérifier si ces théories étaient compatibles avec la réalité du terrain.

CHAPITRE II

ÉMERGENCE NORMATIVE ET GÉNÉTIQUE DE LA REPRODUCTION : QUESTIONS DE RECHERCHE, OBJECTIFS ET MÉTHODOLOGIE

Comme nous venons de le voir, les pratiques relatives à la génétique de la reproduction seront considérées comme des actes médicaux régis par des représentations relevant de normes disciplinaires, biomédicales, morales, sociales et culturelles. Étant donné que ces pratiques s'exercent dans des milieux institutionnalisés, tout changement dans leur orientation peut signifier une transgression des interdits ou une dérogation à la norme qui pourrait être dissimulée, entraîner des actions coercitives ou, dans le cas qui nous intéresse, induire des mouvements d'émergence normative. Advenant la dernière alternative, différentes sphères normatives participeront aux dynamiques d'émergence en s'alimentant l'une l'autre et en exerçant leurs influences sur les conditions de développement et de pratique de la génétique de la reproduction, malgré des différences majeures dans leurs pouvoirs prescriptifs.

Ainsi, la première section du chapitre II réunit les principales caractéristiques qui font de la clinique de génétique médicale un lieu privilégié d'émergence normative. Elle permet de montrer à quel point les normes en émergence subissent simultanément les pressions de différentes sphères normatives, de l'imaginaire ainsi que des représentations culturelles et

sociales. Enfin, on y retrouve les préceptes qui ont contribué à l'élaboration de mes questions de recherche. La seconde section fait l'énoncé de ces dernières et précise les objectifs généraux et spécifiques qui les accompagnent. Enfin, la troisième section situe le terrain de recherche dans une approche ethnographique multisite et s'achève sur des questions de méthodologie et de techniques de traitement et d'analyse des données.

2.1 Émergence normative et génétique de la reproduction

Les pressions exercées sur une pratique clinique en plein développement, par des sphères normatives où sont défendus des enjeux divers, ne peuvent que susciter l'émergence de nouvelles normes. Pour l'instant, cet empiétement des univers normatifs les uns sur les autres semble brouiller les frontières des champs sémantiques qui permettaient de distinguer la science de la fiction, l'expérimentation de l'application, les intérêts individuels des intérêts collectifs et les essais visant la résolution de cas individuels à leur généralisation en pratiques institutionnalisées.

D'autres caractéristiques qui ne sont pas spécifiques à la génétique de la reproduction, mais qui s'y retrouvent d'une façon systématique, en font aussi un lieu privilégié d'émergence normative. D'abord, les pratiques en cours en génétique de la reproduction diffèrent des pratiques médicales traditionnelles, plus centrées sur la thérapie. De plus, elles sont continuellement soumises aux pressions de la compétition scientifique et du marché international, aux attentes et aux espoirs de la population, aux circonstances hasardeuses de la découverte ou de la production d'actes expérimentaux et aux décisions gouvernementales. Comme ces pratiques sont nouvelles, elles ne sont pas encadrées par des normes qui leur sont spécifiques. Enfin, à cause de la fascination que la génétique de la reproduction exerce, de son caractère ajustable à des cas particuliers et parfois uniques, des avantages que lui procure l'utilisation de biotechnologies performantes, de la gravité des

maladies auxquelles elle s'intéresse ou de leur étendue dans la population et parce qu'elle concerne souvent la vie d'un enfant, l'introduction de l'expérimentation dans la pratique est facilement justifiable.

Cependant, l'introduction de la recherche en génétique médicale peut poser des problèmes normatifs qui, d'un point de vue moral, vont plus loin que le respect de l'intégrité physique de la personne. Il peut aussi être question d'équité et d'accessibilité dans la prestation des services. Par exemple, certains projets de recherche consistent à offrir des services de conseil génétique qui seront suivis de diagnostics préconceptionnels ou prénatals pour des maladies mortelles, hautement débilitantes ou handicapantes pour l'enfant, comme la maladie de Tay-Sachs ou l'Ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay. Toutefois, quand le projet se termine, il n'existe aucune structure qui permette aux institutions de santé de prendre la relève. Ainsi, même si les tests sont disponibles, des familles entières sont abandonnées sans choix, sans services et sans ressources.

De plus, qui parle de pratiques et de normes, parle aussi d'actrices et d'acteurs sociaux. Dans le cadre clinique, je les imagine difficilement ne rêvant qu'à transgresser ou à changer les normes pour des visées uniquement égocentriques. Ils font plutôt face à des problèmes comme le risque de transmission héréditaire de maladies et cherchent, dans le cadre de règles à la fois déontologiques et sociales, à légitimer des pratiques novatrices¹ ou expérimentales pour maximiser la performance des services biomédicaux (Zimmerman, 1970). Il faut ajouter qu'au Québec, le tout baigne dans un univers de représentations collectives qui associent la science aux miracles, ainsi que la santé et l'accès aux services médicaux à un « *droit* ». Croire aux pouvoirs de la technologie pour réaliser les rêves humains en plus d'être imprégné de représentations qui concernent le droit à la santé et l'accès aux meilleures technologies biomédicales, sont des incitatifs par excellence pour

¹ Une pratique novatrice est généralement récente, mais elle a dépassé le stade expérimental. Cependant, elle n'est jamais offerte d'une façon systématique par le système de santé.

favoriser la participation à la recherche et au développement de la génétique de la reproduction.

Dans les conditions actuelles, il est possible de distinguer deux types d'émergence normative en génétique de la reproduction. Le premier s'opère dans le passage du réalisable au réalisé. Il vise à transformer juste assez nos normes, pour que nous puissions utiliser les biotechnologies dont nous avons rêvé, tout en demeurant conformes à nos valeurs morales et à nos lois. L'émergence normative dont il est question ici, sous des allures de nouveauté, risque de n'être qu'un remodelage normatif permettant de tirer avantage de nouvelles technologies qui, en fait, ne sont que la matérialisation de ce qui avait été conçu ou espéré depuis longtemps dans les univers de l'imaginaire collectif culturel ou scientifique.

Je ne veux pas, en ce sens, me ranger du côté de celles et de ceux qui croient à la toute-puissance d'un déterminisme quel qu'il soit, car les pratiques nous mènent souvent au-delà de ce que nous avons imaginé. L'important, c'est de retenir que ce type d'émergence normative dépend de ce que nous sommes capables d'anticiper et de désirer comme individu, comme professionnel ou comme société. L'élément qui provoque l'émergence normative ne fait que passer de l'ordre du virtuel à celui du réel, du réalisable au réalisé.

Le diagnostic prénatal du syndrome de Down est un bel exemple d'une émergence normative de conformité. Malgré les problèmes éthiques mis en cause, il a été facile d'établir des normes de pratique pour ce type de diagnostic, même s'il implique l'élimination des fœtus atteints de trisomie 21. Au Québec, par exemple, pour se conformer à la fois aux valeurs qui défendent les droits des personnes souffrant de déficience mentale et aux désirs des parents de ne pas avoir d'enfants trisomiques, on a décidé de n'offrir le service qu'aux femmes de plus de trente-cinq ans, parce qu'elles sont plus à risque de mettre au monde un enfant trisomique. Ce type de diagnostic doit aussi être précédé d'une

rencontre en conseil génétique et d'un consentement écrit. En fait, même si nos sociétés se donnent des cadres normatifs pour protéger les personnes déficientes ou handicapées mentalement contre la discrimination, l'émergence normative qui a découlé de la possibilité de diagnostiquer le syndrome de Down s'est conformée à l'absence de rôle social des trisomiques et au rêve de trouver les moyens d'éliminer ces maladies.

Des techniques comme le diagnostic prénatal, le dépistage génétique préconceptionnel, la sélection préimplantatoire de l'embryon et la thérapie germinale, se sont développées conformément à la volonté de maîtriser la maladie, la reproduction et la mort. Des sociétés sans malades et sans handicapés, où les enfants qui viennent au monde correspondent aux désirs des parents, ainsi qu'aux critères de normalité et de perfection en vogue dans une culture ou dans une société spécifique, font aussi partie de ces rêves. De même, la recherche de la jeunesse et de la vie éternelles se révèle à travers les recherches sur la reprogrammation des cellules souches embryonnaires. Il semble, dans ces cas, que nous soyons en présence d'une émergence normative de conformité.

Cependant, toutes les dynamiques de l'émergence normative ne peuvent se retrouver dans un seul type. Une telle position viendrait confirmer l'existence de la « *destinée* » ou de l'incontournable « *accomplissement* » et validerait une certaine forme de déterminisme. Selon les enjeux, il faut tenir compte de la conjonction de plusieurs types d'émergence normative et considérer qu'un même problème ou une seule technique peut aussi provoquer plusieurs types d'émergence normative. Ainsi, un second type peut être déjà identifié. Il apparaît quand la « *réalité dépasse la fiction* » ou quand on doit gérer « *l'impensé* », « *l'imprévu* » ou « *l'impensable* ». Les questions normatives du statut de l'embryon, de la définition de l'être humain et du moment à partir duquel il le devient, ainsi que de sa place entre les êtres et les choses, viennent bousculer le mouvement normatif conformiste qui pourrait découler des rêves de thérapie germinale, de clonage et de reprogrammation cellulaire. De telles situations nous placent devant deux avenues : renoncer à la génétique

ou à certaines de ses techniques, ou modifier fondamentalement nos règles et l'organisation de nos univers de représentations et de pratiques.

Les nouvelles réalités médicales s'accompagnent le plus souvent de problèmes inédits. Les résoudre exige de transformer nos normes pour les adapter aux pratiques médicales en développement ou encore, renoncer à ces dernières. Face à des événements fortuits qui, la plupart du temps, impliquent la transgression d'interdits, il ne nous reste que la dissimulation, la condamnation des pratiques, un encadrement draconien ou encore, un radical changement de valeurs et de normes. Par exemple, un projet comme celui de CARTaGENE, qui se veut une étude de la distribution des déterminants génétiques de la santé de la population québécoise, soulève des problèmes scientifiques, légaux, sociaux et éthiques qui, au départ, n'étaient pas apparents. Les questions de confidentialité, d'accès aux données et les risques de stigmatisation ou de discrimination remettent le projet en question, malgré les avantages indéniables qu'il peut amener.

Le type d'émergence normative qui peut permettre de résoudre de tels problèmes ne peut être que d'adaptation. Parce qu'il est impossible de développer certaines pratiques sans contrevenir aux normes déjà en place, les dynamiques d'émergence normatives viseront à adapter certaines valeurs et, d'autre part, à en transformer certaines autres par le biais de changements au niveau des représentations. Comme l'adaptation demande plus d'effort que le conformisme ou le rejet, l'émergence normative d'adaptation dépend essentiellement de l'évaluation qui sera faite des risques et des bénéfices.

La recherche sur l'émergence normative est primordiale dans nos tentatives de comprendre non seulement les transformations biomédicales mais aussi les changements sociaux. En génétique de la reproduction, plus que la nouveauté, l'innovation et la découverte, des luttes de pouvoir multiples sur différents niveaux influent sur l'orientation de l'émergence

normative. Il est essentiel d'en prendre connaissance pour assurer, malgré les normes nouvelles en génétique, la continuité des sociétés démocratiques. Toutefois, selon les circonstances et les divers enjeux poursuivis, de nouveaux types d'émergence normative ne cessent d'apparaître. À la fin de cette thèse, nous verrons qu'il a été possible d'en identifier deux autres qu'il serait cependant prématuré de décrire ici.

2.2 Questions et objectifs de recherche

Le manque de travaux sur le terrain, l'intérêt mitigé pour la relation chercheur(e)s-médecins-patient(e)s et le peu d'importance accordé à la génétique de la reproduction en tant qu'élément d'un secteur biomédical en émergence constituent les facteurs qui ont déterminés l'orientation de cette recherche. Cependant, le désir de mieux connaître l'influence des représentations sur la génétique médicale de la reproduction, et l'importance du phénomène d'émergence normative dans ce domaine, m'ont permis de lui donner une forme précise. Cette thèse se veut donc : *une recherche exploratoire s'intéressant au phénomène d'émergence normative qui s'articule en génétique de la reproduction, dans le contexte de la rencontre clinique entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s*. Conséquemment, c'est à partir de leurs discours, de l'observation de leurs pratiques, de leurs interactions ainsi que des représentations qu'ils s'en font, que je me suis intéressée aux différents types d'émergence normative en progression dans cet environnement spécifique qu'est la génétique médicale associée à la reproduction.

En somme, j'ai cherché à comprendre un peu mieux les dynamiques qui font en sorte que les normes, les pratiques, les interactions et les représentations soient indissociablement liées au processus d'émergence normative qu'on retrouve en génétique de la reproduction. De plus, à partir des cliniques où se pratique la génétique de la reproduction, j'ai voulu identifier certains des processus qui mènent à la transformation des normes, qu'elles soient

scientifiques, biomédicales, sociales ou culturelles qui régissent nos pratiques médicales en rapport avec la reproduction et nos représentations de l'être humain.

C'est dans cette perspective que se sont élaborées les deux questions de recherche centrales à cette thèse. Au moyen de la première, je cherche à connaître un peu mieux l'importance de l'influence des sphères normatives non scientifiques dans l'élaboration des nouvelles normes biomédicales et sociales en rapport avec la génétique de la reproduction. Avec la seconde, je tente de cerner l'impact des représentations et de l'imaginaire sur les processus d'émergence normative qui vont accompagner le développement ainsi que les applications de la génétique de la reproduction, tout en contribuant à certaines transformations sociales. Ces questions se présentent comme suit :

1. *À partir de l'observation des pratiques, des interactions et des représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, quelle est l'influence des sphères normatives sociales et culturelles sur les processus d'émergence normative qui s'élaborent en génétique de la reproduction ?*
2. *Quels sont les impacts de l'imaginaire et des représentations culturelles, sociales, disciplinaires et individuelles des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s sur les processus d'émergence normative qui se développent conjointement à la génétique de la reproduction et qui conduisent vers des changements sociaux ?*

Cependant, même si ces questions ciblent un type précis de production des connaissances, elles peuvent mener dans toutes les directions. Les cinq objectifs généraux qui suivent m'ont permis de déterminer d'une façon plus circonscrite les avenues dans lesquelles je désirais m'aventurer et la perspective que je voulais adopter :

- 1) Étudier les pratiques médicales de la génétique de la reproduction en les considérant comme des éléments d'un ensemble de pratiques culturelles et sociales, dans une perspective ethnomédicale qui les dégage d'une conception exclusivement biomédicale.
- 2) Retracer les conditions historiques, culturelles, sociales, institutionnelles, professionnelles et individuelles favorables aux processus d'émergence normative en génétique de la reproduction.
- 3) Intégrer au niveau théorique, les pratiques, les interactions et les représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s de la génétique médicale de la reproduction.
- 4) Reconsidérer le social dans la biomédecine et la technologie en intégrant les actrices et les acteurs sociaux et biomédicaux comme agents de changement dans nos considérations théoriques sur la génétique humaine.
- 5) Comprendre les processus d'émergence normative à travers les paradoxes que génère la génétique de la reproduction, ainsi que l'impact des nouvelles normes sur les pratiques de génétique médicale et sur l'organisation sociale.

Enfin, huit objectifs spécifiques ont été ajoutés afin de rendre opérationnelles les intentions énoncées dans les objectifs généraux. Ils délimitent mon champ d'investigation ainsi que les sujets et les objets de recherche qui y seront étudiés, tout en contribuant à les mettre en relation.

- a) Confronter les différentes sphères normatives en présence dans les pratiques et les interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s.

- b) Connaître les modèles d'interactions que les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s entretiennent les uns avec les autres dans la pratique, le développement et l'utilisation de la génétique de la reproduction.
- c) Identifier les préoccupations, les intérêts et les enjeux normatifs défendus par les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s.
- d) Découvrir comment les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s conçoivent leurs rôles présent et à venir.
- e) Mettre en évidence la part des représentations et de l'imaginaire dans les conceptions que se font les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s de la génétique de la reproduction.
- f) Explorer les représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, pour ce qui concerne le présent et l'avenir de la génétique de la reproduction.
- g) Examiner l'influence des croyances dans la construction des représentations et dans la transmission des connaissances inhérentes à la génétique de la reproduction.
- h) Apprécier les impacts des différentes sphères normatives dans la production de normes nouvelles.

En conséquence, cette recherche sera construite autour de l'idée que les normes, les pratiques, les interactions et les représentations sont indissociables dans les processus d'émergence normative en génétique de la reproduction. Ainsi, les dynamiques entre ces éléments pourront être observées à partir de la relation chercheur(e)s-médecins-patient(e)s, sur le terrain de la génétique médicale de la reproduction.

2.3 Méthodologie et contextes de terrain

Les processus d'émergence normative qui s'élaborent dans un milieu clinique en développement comme celui de la génétique de la reproduction, à travers les pratiques, les interactions et les représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, représentent une « [...] *classe d'événements qui ont lieu lors d'une présence conjointe et en vertu de cette présence conjointe* » (Goffman, 1974 : 7). Cette « *présence conjointe* », que j'appelle « *rencontre* », ne signifie pas nécessairement que les trois catégories de sujets soient mises en présence physiquement. Elle serait plutôt la rencontre de trois univers normatifs : le scientifique, le biomédical et le social, mis en rapports par trois types d'agents dont les interactions ont des impacts sur un même lieu : la clinique. Les chercheur(e)s ne doivent pas être exclus de cette rencontre sous prétexte qu'ils ne voient pas toujours les patient(e)s. Leur présence est implicite au fait que les manipulations et les tests les plus déterminants et lourds de sens, appliqués ou développés, sur ou à partir du corps des patient(e)s, seront souvent initiés par eux. Sans compter que la plupart des médecins-généralistes sont aussi chercheur(e)s.

Les normes émergent au fil de processus dynamiques qui ne pourraient se produire sans cette rencontre, surtout quand l'objet à étudier s'appréhende à travers des pratiques, des interactions et des représentations. Ainsi, même s'il ne se produit pas toujours dans le même espace-temps, « *Le contact avec les sujets réels et vivants donne un accès unique au changement* » (Cournoyer, 1987 : 155). Les méthodes ethnographiques et qualitatives sont idéales pour recueillir ce type d'informations. Ma présence sur les lieux m'a permis d'assister régulièrement à des prises de conscience, des analyses, des réflexions, des jugements de valeur, des initiatives spontanées ou planifiées, ainsi qu'à des stratégies de changement.

Cette assiduité sur le terrain favorise la découverte des valeurs, des aspirations, des critiques et des obstacles qui sous-tendent les pratiques, les interactions et les représentations. Elle permet l'observation des dynamiques qui conduisent l'émergence normative à la normalisation des processus de changement. L'émergence normative qui a cours en génétique de la reproduction se déploie dans plusieurs espaces, à la fois physiques et symboliques. On la retrouve dans les laboratoires, dans les hôpitaux et dans certaines institutions où se produit la rencontre entre les sphères normatives des univers scientifiques, biomédicaux et sociaux concernant la génétique de la reproduction. Elle se situe au cœur même de la relation chercheur(e)s-médecins-patient(e)s, à travers leurs pratiques, leurs interactions et leurs représentations et elle se cache aussi dans des matrices socioculturelles spécifiques. D'un point de vue méthodologique, ces conditions sont idéales pour donner préséance à l'approche ethnographique multisite.

2.3.1 Ethnographie multisite

Les facteurs culturels et sociaux, plus spécifiquement scientifiques et biomédicaux, qui influencent et provoquent l'émergence normative en génétique de la reproduction, ne peuvent s'appréhender dans l'ethnographie d'un seul lieu. Étant donné que l'objet de recherche dépasse la clinique et le secteur biomédical, cette étude se situera inévitablement au cœur des débats et des discussions sur la recherche ethnographique multisite. Malgré ses aspects théoriques questionnables, d'un point de vue purement méthodologique, cette approche n'en est pas moins opératoire.

Pour cette recherche, l'approche multisite s'est imposée d'elle-même, parce qu'il serait illusoire de chercher à comprendre l'émergence normative générée par la génétique

humaine, sans travailler sur plusieurs niveaux et à plusieurs endroits à la fois. De plus, la génétique médicale et la reproduction, même si elles peuvent être qualifiées d'objet de recherche, sont avant tout des concepts en perpétuel mouvement, reliant culture, nature, société, pratiques reproductives, technosciences et biomédecine. Les rapports entre : la recherche, la médecine et la société, entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s, entre les pratiques, les interactions et les représentations ainsi qu'entre les différentes institutions sociales, doivent tous être considérés, même s'ils se produisent dans différents milieux. Comme ces différents niveaux de rapports se sont construits à partir d'influences culturelles diverses, la délimitation du terrain s'en trouve considérablement complexifiée. Marcus (1995c) explique bien ce contexte dans sa définition de la recherche ethnographique multisite :

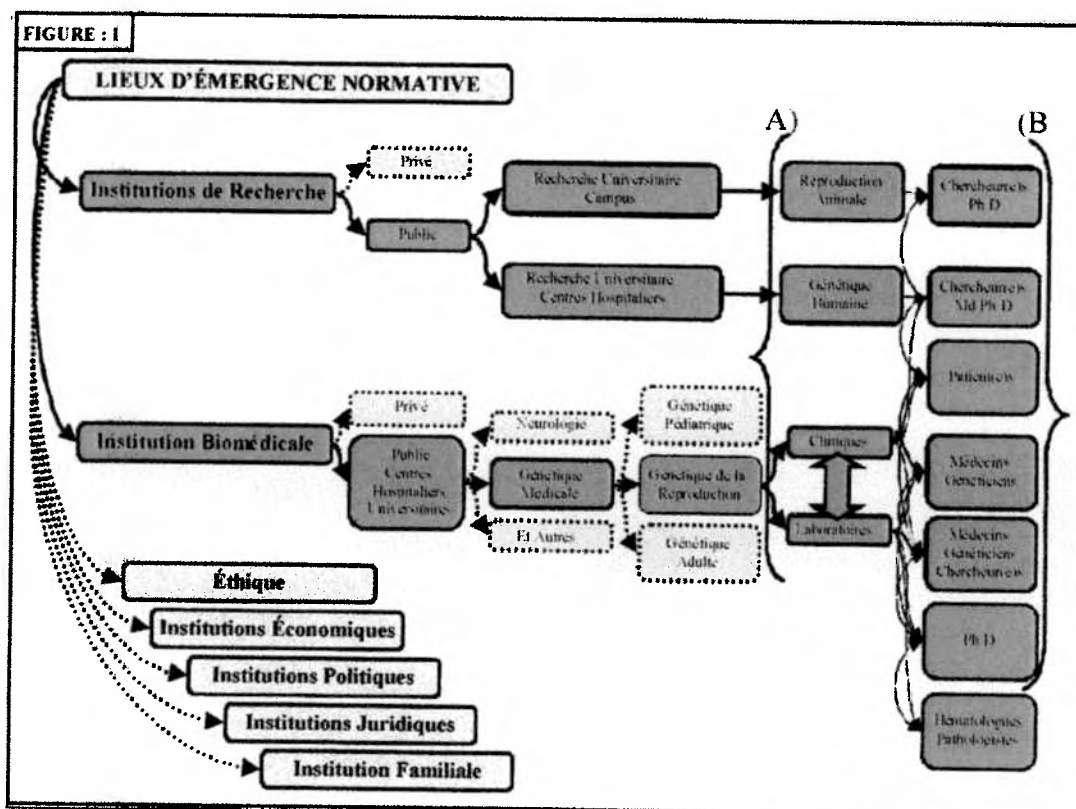
« Multi-sited research is designed around chains, paths, threads, conjunctions, or juxtapositions of locations in which the ethnographer establishes some form of literal, physical presence, with an explicit, posited logic of association or connection among sites that in fact defines the argument of the ethnography » (Marcus, 1995c : 105).

Les espaces physiques et symboliques où se construit l'émergence normative ne sont pas faciles à délimiter. On peut en retrouver des éléments dans la littérature scientifique, vulgarisée ou populaire, dans différents médias, dans les congrès, dans plusieurs secteurs scientifiques, médicaux et institutionnels, à travers les organisations professionnelles, gouvernementales ou sociales, dans les pratiques et les interactions entre les actrices et acteurs professionnels et sociaux, dans les imaginaires et dans les représentations. Comme il est impossible d'explorer tous ces « sites » dans une seule étude, l'approche multisite nous force à circonscrire les lieux les plus aptes à l'atteinte de nos objectifs, tout en considérant la subjectivité de ces choix.

Cependant, les dynamiques d'émergence normative que j'étudie ne se limitent pas à ces lieux, elles s'étendent aussi aux comités d'éthique, au système juridique, aux organismes de régulation nationaux et internationaux, aux groupes activistes, aux médias, aux arts et à bien d'autres « *sites* ». À mon avis, si nous voulons développer des approches réellement multisite, nous devons le faire en multipliant les projets de recherche et en collaborant avec d'autres chercheur(e)s et dans l'interdisciplinarité. Il me semble que notre conscience de la complexité des objets de recherche contemporains n'égale pas encore notre capacité de développer les moyens pour parvenir à une production des connaissances efficace.

Il est évident que l'institution biomédicale et les institutions de recherche ne sont pas les seuls lieux où la génétique met en branle des dynamiques d'émergence normative. Cependant, les raisons pour lesquelles j'ai choisi de les privilégier, au détriment des autres, ont été largement motivées. Il aurait pu être tout aussi pertinent que j'aborde l'émergence normative en génétique sous l'angle de l'éthique où elle est plus apparente, ou encore sous celui des institutions économiques, qui exercent un pouvoir énorme sur différentes institutions, dont celles de la recherche. Un éclairage supplémentaire aurait pu être apporté si j'avais choisi de l'étudier à partir des institutions politiques et juridiques, où elle finit sa course sous forme de politiques gouvernementales ou de lois. Enfin, parce qu'elle subit des perturbations importantes depuis que la génétique de la reproduction vient changer les règles qui régissent nos modèles d'alliance et de filiation, l'étude de l'institution familiale aurait pu aussi être une avenue intéressante. Cependant, quatre cents pages n'auraient pas suffi à embrasser le phénomène dans sa totalité.

Afin d'éviter de tomber dans le piège de donner plus d'étendue que de profondeur à mon terrain de recherche et afin de ne pas laisser le lecteur(trice) s'engager dans des voies qu'il me sera impossible de développer dans le contexte d'une recherche doctorale, dans la Figure I, je vais illustrer mes « *sites* » d'investigation.



D'abord, les lieux d'émergence normative que j'ai favorisés sont présentés en rouge dans la Figure I. Ils se situent au sein des secteurs publics des institutions de recherche et de l'institution biomédicale, plus particulièrement dans les milieux universitaires. Même si l'étude des conditions institutionnelles de la recherche aurait été éclairante, une telle entreprise aurait largement dépassé les cadres de cette recherche. Ainsi, seules les influences exercées par les chercheur(e)s sur les dynamiques d'émergence normative dans la pratique clinique de la génétique de la reproduction seront prises en compte. Toutefois, je me dois de préciser qu'étant donné que cette recherche concerne plus spécifiquement l'émergence normative dans la rencontre « clinique » entre les chercheur(e)s-médecins-patient(e)s de la génétique de la reproduction, il était nécessaire de décrire le milieu de la génétique médicale d'une façon précise.

Mon terrain de recherche couvre plus spécifiquement les secteurs compris dans l'accolade A). Étant donné que les connaissances et les techniques qui touchent à la reproduction et à la génétique humaine sont, la plupart du temps, développées à partir des laboratoires de reproduction et de génétique animale, j'ai d'abord passé trois mois dans un laboratoire de recherche en génétique et en reproduction animale. Cette partie du terrain a contribué à m'initier à la génétique et aux processus biologiques de la reproduction tout en me donnant un premier accès au milieu de la recherche. Au cours des deux années qui ont suivi, j'ai pu observer les rapports entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s dans quatre hôpitaux universitaires. Ce qui m'a permis d'assister à 103 cas cliniques de conseil génétique, orientés surtout vers le diagnostic prénatal et la génétique préconceptionnelle. Pendant ces deux années, j'ai pu aussi faire l'ethnographie de deux laboratoires de recherche en génétique humaine et d'un laboratoire de diagnostic prénatal, tous universitaires. Enfin, j'ai assisté et participé en tant que conférencière à des congrès et des colloques sur la génétique humaine.

Étant donné que les services de génétique médicale relatifs à la reproduction sont composés d'une partie clinique et d'une partie laboratoire, que les généticien(ne)s médicaux québécois sont presque exclusivement des chercheur(e)s affiliés aux hôpitaux universitaires et que les services cliniques publics dépendent du système de santé québécois, les limites physiques de ma recherche se sont posées d'elles-mêmes. Par contre, les relations entre les sujets de recherche se sont avérées beaucoup plus difficiles à cerner.

L'accolade B) de la Figure I, présente les relations complexes qu'entretiennent les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s. Sans entrer dans les détails de ces relations pour le moment, nous pouvons constater que nous sommes en présence de chercheur(e)s, de médecins-chercheur(e)s, de patient(e)s, de clinicien(ne)s et de Ph.D. en charge de laboratoires de diagnostic prénatal qui traversent les frontières des univers de la recherche

animale ou humaine et des services cliniques de génétique. Les hématologues et les oncologues, sans qu'ils aient l'expertise de faire des diagnostics génétiques, sont aussi responsables des résultats des tests génétiques dans certains établissements. Cependant, si on les retrouve dans cette figure, c'est uniquement pour illustrer la réalité du terrain. Sauf pour un cas d'exception, comme ils ne font ni recherche ni clinique en génétique, ils ne font pas partie des sujets que j'ai étudiés. Globalement, cette thèse est une recherche ethnographique menée dans des laboratoires et des cliniques de génétique du Québec, de 1996 à 2001.

Quoi qu'il en soit, je m'interroge sur la « *réalité multisituée* » de ma recherche. Est-ce véritablement de l'ethnographie multisite ou n'est-ce que la poursuite d'un itinéraire multidirectionnel, orienté par la génétique de la reproduction, dans l'espace délimité d'un champ plus vaste comme la génétique humaine, lui-même partie intégrante d'un univers culturel spécifique ? Comme Martin le suggère dans son article sur l'anthropologie et l'étude culturelle des sciences, ne pourrait-on pas avoir une image des sciences naturelles et médicales « [...] *as complex, in constant, turbulent interaction with many parts of the cultural landscape ?* » (Martin, 1998 : 39). Les différents lieux et niveaux d'émergence normative en génétique de la reproduction pourraient-ils n'être que des parties d'un seul site dans lequel nous ne faisons que nous mouvoir ? L'espace construit par l'objet de recherche ?

Au niveau méthodologique, la notion de « *sites* » ne me cause pas de problème. Jusqu'à présent, elle est même la seule qui puisse le mieux définir le type de pratique de terrain nécessaire pour l'étude de problématiques complexes. Cependant, il n'en est pas de même au niveau théorique. En accord avec Layne (1998), je trouve que la définition de « *sites* » chez Marcus (1995c) demeure très problématique. De plus, il semble rester beaucoup de chemin à parcourir avant que l'approche ethnographique multisite ne puisse devenir « *théorisable* ». Comme le but de ma thèse n'est pas de participer à ces débats, je vais faire

un usage utilitaire de la notion de « *sites* » et poursuivre, dans la prochaine section, avec la description des différents endroits où j'ai pu suivre à la trace mon objet de recherche.

Avant de passer aux aspects méthodologiques, par souci de confidentialité et par respect pour les personnes qui m'ont si généreusement permis d'explorer leurs univers de pratiques ou de représentations, je ne nommerai ni les centres de recherche, ni les hôpitaux, ni les régions d'où les sujets proviennent, exercent ou bénéficient de services. De plus, étant donné que peu de femmes exercent en tant que généticiennes médicales et chercheuses, j'utiliserai le masculin afin qu'il soit impossible de les reconnaître. Comme les conseillères en génétique, les technologues et les travailleuses sociales sont en grande majorité des femmes, pour les mêmes raisons que précédemment, j'utiliserai le féminin pour les sujets de recherche appartenant à ces catégories de professionnels.

Enfin, puisque l'univers de la génétique est un tout petit monde au Québec, et qu'il serait facile de reconnaître les participant(e)s en faisant coïncider leurs propos et leurs origines linguistiques ou les expressions qu'ils utilisent, je ne présenterai pas les extraits d'entrevues dans leur forme originale. Cependant, le sens n'en sera pas changé et seules des modifications mineures y seront apportées pour les replacer dans un langage courant. Certains des éléments qui suivent n'apparaîtront pas dans les citations : l'accord des genres non conforme chez les anglophones, certains patois ou expressions typiques à une personne en particulier, les hésitations, et les séquences comme « *y a pas* » au lieu de « *il n'y a pas* » et « *t'sé* » plutôt que « *tu sais* » ainsi que les accents particuliers à certaines régions du Québec.

2.3.2 Méthodologie

Comme je le rappelle, cette étude est d'abord et avant tout, une recherche ethnographique menée dans les laboratoires et les cliniques de génétique du Québec, de 1996 à 2001. Cependant, en m'intéressant à l'émergence normative à travers les pratiques, les interactions et les représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, je dépasse automatiquement les frontières des laboratoires et des hôpitaux, pour rejoindre les arcanes culturelles et sociales du développement de la génétique de la reproduction.

Étant donné la diversité des lieux, des gens et des institutions normalement en présence dans les approches multisite, il devient nécessaire de recourir à plusieurs formes de techniques d'enquête et d'analyse, planifiées ou opportunistes, selon les circonstances. Pour rencontrer mes objectifs, j'ai dû utiliser des techniques comme : l'observation participante ou semi-participante, les entrevues formelles non directives, les rencontres informelles, l'analyse de discours et même l'apprentissage par sessions de formation, participations à des congrès ou des colloques et par des cours de spécialisation. Cette recherche inclut des périodes d'observation semi-participante allant de trois jours à deux ans par « *site* ».

Au début de ma recherche, je ne savais même pas ce qu'était un chromosome. Cependant, je ne croyais pas qu'il était possible de comprendre un domaine comme la génétique de la reproduction sans au moins posséder une connaissance minimale du langage de la biologie et de la génétique. Pour m'initier à la génétique, aux processus biologiques de la reproduction et afin de mieux comprendre le milieu de la recherche, j'ai d'abord été accueillie trois mois dans un laboratoire de recherche en génétique et en reproduction animale dont certaines découvertes étaient transférées chez l'humain.

Au cours des deux années qui ont suivi, j'ai pu observer les rapports entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s dans quatre hôpitaux universitaires. Ce qui m'a permis d'assister à 103 cas cliniques de conseil génétique, orientés surtout vers le diagnostic prénatal. Pendant ces deux années, j'ai pu aussi faire l'ethnographie de deux laboratoires de recherche en génétique humaine et d'un laboratoire de diagnostic prénatal, tous universitaires. Après plus d'un an de négociations, mon projet a aussi été rejeté par le comité d'éthique d'une clinique privée qui le jugeait trop dangereux pour les patient(e)s.

Même si l'observation semi-participante m'était interdite dans le privé, deux médecins chercheurs de cette clinique m'ont accordé des entrevues formelles à la clinique et informelles au cours de nos rencontres lors d'ateliers de travail, des colloques ou de congrès. D'autre part, soixante-neuf entrevues formelles m'ont été accordées dans cinq hôpitaux et quatre laboratoires universitaires. En tout, entre 1997 et 2001, j'ai recueilli 71 entrevues formelles pour cette recherche. Le corpus des entrevues formelles se compose des données obtenues de vingt-six chercheur(e)s en génétique humaine ou animale, douze généticiens médicaux et chercheurs, quatre médecins spécialistes impliqués dans le diagnostic prénatal, trois conseillères en génétique, deux travailleuses sociales, quatre technologistes et vingt patient(e)s.

En ce qui concerne l'observation participante, en 1998, j'ai suivi le cours « *Initiation à l'étude de la médecine génétique* » donné à la faculté de médecine de l'Université Laval. J'ai assisté à plusieurs congrès et colloques. J'ai été invitée à participer en tant que conférencière, entre autres, à l'American Society of Human Genetics, au Réseau Canadien des Maladies Génétiques et au Réseau de Médecine Génétique Appliquée du FRSQ. De plus, depuis 1998, je collabore à un projet d'élaboration d'orientations ministérielles en matière de génétique humaine au Ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec. J'y ai aussi participé à la mise en place des protocoles d'analyse et de vérification des Comités d'éthique de la recherche, désignés par les ministres de la santé en vertu de

l'article 21 du Code civil du Québec. Enfin, je fais partie d'un comité concernant la bioéthique et la génétique, au Collège des Médecins du Québec, d'un axe de recherche du FRSQ portant sur la santé et le bien-être de l'enfant et je participe à plusieurs ateliers de travail centré sur la génétique et la reproduction. Je considère toutes ces activités comme des éléments faisant partie de mon terrain.

2.3.2.1 Traitements et techniques d'analyse des données

Le matériel créé par la recherche a été principalement obtenu aux moyens d'observation participante ou semi-participante, d'entrevues semi-dirigées (Annexe B) et de discussions. Au cours du processus d'analyse, ce matériel se transforme en données discursives qui ont ensuite été répertoriées, classifiées et étudiées au moyen de l'analyse de contenu et de l'analyse de discours. Le mode de création de ce matériel est une variable importante dans une recherche exploratoire. Même s'il est orienté par les objectifs de recherche, la nouveauté du terrain et la liberté laissée aux participant(e)s au cours des entrevues, peuvent nous amener dans des directions imprévues. Ainsi, aux catégories préalablement créées, viennent s'ajouter celles qui sont particulières à la nature du terrain. La délimitation d'un champ d'étude précis doit nous empêcher de nous égarer, sans devenir un obstacle à ce qu'on a l'opportunité d'observer.

Malgré une grande quantité de données, souvent disparates, les analyses de contenu et de discours ont permis de découvrir des lieux de convergence et de divergence qui n'apparaissent pas à première vue. L'analyse de contenu consiste au repérage des éléments significatifs des textes qui servent par la suite à former des catégories plus ou moins larges. C'est en sorte une analyse paradigmatique.

Ainsi, pour la plus grande partie de ce travail, j'ai opté pour une analyse de contenu thématique, en suivant un modèle de classification mixte. Dans un premier temps, toutes les données ont été réparties en corpus spécifiques, selon des catégories prédéterminées : les pratiques, les interactions et les représentations. Elles ont formé l'ensemble des chapitres concernant les données. Ensuite, j'ai cherché à identifier les catégories intrinsèques à chacun de ces corpus. Dans un deuxième temps, à partir d'un corpus spécifique aux entrevues, j'ai cherché les thèmes qui émergeaient spontanément des discours des informatrices et des informateurs. Le thème des préoccupations, entre autres, s'est dégagé de lui-même, révélant ses propres catégories. Subséquemment, comme j'avais prévu de le faire, j'ai isolé les données concernant le clonage humain et la thérapie génique pour en faire une analyse séparée. Enfin, pour l'analyse finale, j'ai ajouté des catégories relatives aux facteurs et aux circonstances qui suscitent l'émergence normative en génétique de la reproduction.

Cependant, je suis allée un peu plus loin pour le corpus des représentations sociales et culturelles de la génétique, en leur appliquant les premières étapes d'une technique d'analyse de discours syntagmatique. Cette dernière a permis de révéler les constituantes dynamiques, les structures et les articulations qui animent les discours sur la génétique. Cette opération vise à dévoiler des séquences précises qui forment un message, et ensuite, les représentations bâties sur les rapports entre ces séquences. Elle permet de rendre visible les dynamiques discursives. Par exemple, grâce à ce type d'analyse, on peut observer que la plupart du temps, lorsque les sujets de la recherche parlent de clonage, ils en viennent aux monstres qui pourraient en résulter et poursuivent avec l'argument que ces monstres sont la preuve qu'il ne faut pas que l'humain se mette à se créer lui-même et à usurper le rôle de Dieu. Cette association clonage+monstre+humain-créateur+usurpateur est une illustration des résultats de l'analyse syntagmatique. Cependant pour qu'un modèle d'association soit retenu, il faut que la séquence associative se présente dans le même ordre et qu'elle soit partagée d'une façon significative par l'ensemble des sujets.

Dans sa forme complète, ce type d'analyse sémiographique, permet d'illustrer les résultats de l'analyse de discours, par des réseaux probabilistes (Maranda, 1977, 1981, 1994). Cette méthode opératoire permet aussi de comparer plusieurs corpus de données entre eux. Toutefois, je n'irai pas aussi loin dans cette thèse. Au chapitre concernant les représentations, l'analyse syntagmatique ne sera qu'esquissée et les calculs probabilistes ne seront pas présentés. Ce type de traitement des données a été fait au moyen du logiciel MICROMOT (Maranda, 1991).

Cependant, afin de mettre en contexte les données et les analyses que j'en ai faites, un passage par l'histoire des développements de la génétique de la reproduction me semble approprié.

CHAPITRE III

CONTEXTES HISTORIQUES

Les chapitres I et II m'ont permis d'étayer les approches théoriques et méthodologiques nécessaires pour me permettre d' « *étudier les pratiques médicales de la génétique de la reproduction en les considérant comme des éléments d'un ensemble de pratiques culturelles et sociales, dans une perspective ethnomédicale qui les dégage d'une conception exclusivement biomédicale* ». Même si ce premier objectif général constitue la trame de cet ouvrage, il a pris une importance toute particulière dans ces deux premiers chapitres. Fondamentalement, cet objectif est toujours poursuivi ici. Cependant, l'objectif principal du chapitre III sera de « *retracer les conditions historiques, culturelles, sociales, institutionnelles, professionnelles et individuelles favorables aux processus d'émergence normative en génétique de la reproduction* ».

Ainsi, avant de passer aux données concernant la rencontre clinique entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s, un survol historique du développement de la génétique de la reproduction dans son ensemble d'une part, et au Québec d'autre part, s'impose. Dans la première section de ce chapitre, je me rapporte aux principales découvertes qui, des petits pois à la biologie moléculaire, ont permis à la génétique de s'inscrire au sein des disciplines scientifiques. En deuxième partie, je m'arrête sur la question de l'utilisation sociale de la

génétique, avec un retour sur l'eugénisme pratiqué en Europe et aux États-Unis, du début du siècle à la fin des années 70. Enfin, l'apparition d'une forme d'eugénisme inédit, en relation avec la pratique de ce qu'on qualifie aujourd'hui de nouvelle génétique, vient compléter ce tableau.

La deuxième section est consacrée au développement et à l'implantation de la génétique médicale et de la médecine génétique au Québec. D'abord, il y sera question de la reconnaissance de la génétique humaine comme discipline académique et comme spécialité médicale. La deuxième partie se concentre sur l'organisation et l'institutionnalisation de la pratique de la génétique médicale et de la médecine génétique, ainsi que sur les difficultés rencontrées dans les processus de reconnaissance de la génétique médicale en tant que spécialité et dans l'intégration de l'enseignement de la génétique à la formation des médecins. Ce chapitre comporte une troisième section qui synthétise, sous forme de tableaux, les différents éléments qui ont favorisé l'émergence normative en génétique, tout au long de l'histoire. Cette formule sera réutilisée pour les chapitres IV, V, VI et VII afin de mettre en évidence les facteurs et les circonstances qui initient l'émergence normative.

3.1 Génétique, reproduction et eugénisme : des petits pois à la cartographie du génome humain

Des petits pois de Mendel à la cartographie du génome humain, l'aventure a été tumultueuse et risque de l'être encore longtemps. L'extraordinaire des découvertes et l'histoire des communautés ou des individus qui ont bénéficié de la génétique, ou en ont fait les frais, font osciller notre conscience entre l'émerveillement et l'horreur. Dans l'état actuel des connaissances, l'avenir de la génétique de la reproduction ne peut s'entrevoir sans un double sentiment de crainte et d'espoir et sans que nos rêves ne soient imprégnés du souvenir de cette association et de la contribution de la génétique à l'établissement de normes et de politiques, le plus souvent discriminantes.

3.1.1 Lois mendéliennes et moléculaires de la génétique

On attribue à Gregor Mendel, abbé augustinien de Brno en Tchécoslovaquie, la découverte des lois de l'hérédité. En cherchant à comprendre pourquoi les plantes ornementales changeaient de couleur lorsqu'elles se reproduisaient entre-elles, il décida de mener des expériences de croisements à partir de quatre variétés de petits pois aux caractères très différents. Il s'aperçut que lorsqu'il fécondait des plants à graines lisses avec des plants à graines ridées, il obtenait seulement des graines lisses. Le caractère ridé disparaissait. Par la suite, Mendel sema les graines lisses et les laissa se reproduire. Cette fois, les graines qu'il obtint n'étaient pas toutes lisses. Environ le quart des graines était ridé. Il fit les mêmes expériences avec d'autres variétés et obtint des résultats identiques. Mendel en déduisit que malgré son absence dans la première génération de graines, le caractère ridé n'était pas disparu mais seulement masqué. Il désigna les caractères visibles à la première génération comme des caractères dominants et les caractères masqués comme des caractères récessifs, nomenclature qu'on utilise encore aujourd'hui.

Mendel publia sa théorie en 1865. À cette époque, il pensait qu'une unité invisible déterminait le caractère exprimé. Les déterminants de Mendel sont les gènes d'aujourd'hui. Cependant, même s'il avait observé que les phénotypes pouvaient être différents des génotypes, on était encore bien loin de savoir ce qu'était un gène. Pendant trente-cinq ans, l'œuvre de Mendel sera oubliée. Il faudra attendre le début des années 1900 avant que trois biologistes la redécouvrent chacun de leur côté et poursuivent leurs travaux en s'inspirant de Mendel. Devant l'intérêt suscité par ce phénomène, le chercheur anglais William Bateson suggéra que l'étude de l'hérédité devait avoir sa propre appellation. Il proposa le terme « [...] « *génétique* » (du grec *gen, né, produit*) » (Russo & Cove, 1996 : 158). En 1909, le botaniste danois Wilhelm Johannsen, permit de distinguer les phénotypes, qui sont les caractéristiques externes, des génotypes, qui sont les unités héréditaires invisibles. Johannsen propose alors le nom de gène pour désigner l'unité responsable de l'hérédité.

Malgré tout, pendant plus de cinquante ans, la génétique allait se développer sans que personne ne sache ce qu'était réellement un gène. Les premières connaissances sur les mécanismes de l'hérédité ont été obtenues par déduction.

Pourtant, en 1879, le biologiste allemand Walther Flemming, avait observé à l'aide d'un microscope que de petits corpuscules se dupliquaient à l'intérieur du noyau de la cellule. Ces corpuscules ont été nommés chromosomes. Cependant, nous devons la théorie de la base chromosomique de l'hérédité à Walter Sutton et Theodor Boveri qui, en 1903, publièrent indépendamment des résultats presque identiques. Sutton, avait observé que pendant leur formation, chaque gamète ne recevait qu'une moitié des paires de chromosomes de la cellule de départ. Il en déduisit que l'information génétique devait se trouver quelque part sur les chromosomes. Les recherches de Boveri confirmèrent les résultats de Sutton et la communauté scientifique accepta l'idée que les déterminants de Mendel étaient portés par les chromosomes.

« Cette théorie de la base chromosomique de l'hérédité, proposée par Sutton, unifia le domaine de la génétique, qui était parvenu à supposer l'existence de gènes sans s'occuper de leur nature physique, et le domaine de la biologie cellulaire, qui avait observé la régularité des divisions de la cellule et du noyau, sans attribuer de fonction aux structures observées » (Russo & Cove, 1996 : 152).

En 1908, Thomas Morgan, un généticien américain, contribua d'une façon significative à l'établissement de la théorie chromosomique, à partir de ses travaux de croisements sur la mouche drosophile. Ses recherches ont confirmé les rapports qui existaient entre l'aspect génétique (la transmission) et l'aspect cytologique (l'observation des chromosomes). Il fut le premier à associer un gène spécifique à un chromosome spécifique. Plus tard, la convergence de la génétique et de la cytologie allait donner naissance à une nouvelle science : la cytogénétique.

En 1928, la recherche sur les bactéries allait permettre d'aller plus loin encore. En mélangeant des bactéries tuées par la chaleur avec des bactéries vivantes mais dont les caractéristiques étaient différentes, le chercheur anglais Frederick Griffith obtint des bactéries qui présentaient des caractères des deux souches. Il appela ce phénomène : transformation. Cependant, on était encore loin de connaître les processus chimiques de cette transformation. Il fallut attendre 1941 pour que les généticiens américains Georges Beadle et Ed Tatum émettent l'hypothèse que chaque gène devait produire une enzyme.

En 1944, les généticiens américains Oswald Avery, Colin McLeod et Maclyn McCarty ont déclenché une longue controverse en affirmant que l'ADN, qui avait été découvert en 1871 par le chimiste suisse Friedrich Miescher, contenait les messages de l'hérédité et était responsable des transformations observées par Griffith. Par la suite, on découvrit que les molécules d'ADN ne contenaient que quatre bases : l'adénine, la thymine, la cytosine et la guanine, d'où viennent les lettres A, T, C, G qui composent ce qu'on appellera plus tard le livre de la vie. Au début des années 50, Erwin Chargaff s'aperçut que les paires de bases A et T, ainsi que C et G, étaient toujours en nombre égal, mais que les rapports AT/GC étaient différents selon les espèces. À cette époque, on était en mesure d'extraire de l'ADN, mais on ne connaissait pas grand-chose de sa structure.

Ce n'est qu'en 1950 que Rosalind Franklin et Hugh Frédérick Wilkins, réussirent à obtenir les premières images de l'ADN au moyen des rayons X. Plus tard, le chimiste américain Lynus Pauling identifia des structures hélicoïdales dans les protéines, ce qui permit l'investigation des molécules biologiques. Riches de ces dernières informations, l'Anglais Francis Crick et l'Américain James Watson posèrent en 1953, le modèle de la double hélice de l'ADN, comme support de l'information génétique. La double structure de l'ADN a permis d'expliquer le mécanisme de duplication du matériel génétique et les phénomènes de liaison entre plusieurs gènes. Cependant, aussi spectaculaire que fut cette découverte,

elle n'informait pas encore sur les mécanismes qui permettaient à l'ADN d'orchestrer la formation des protéines. L'ère de la biologie moléculaire commençait.

Malgré la découverte de la structure de l'ADN, les mystères de la génétique étaient encore loin d'être révélés. Un peu partout dans le monde, on se demandait comment une molécule aussi simple, ne contenant que quatre bases, pouvait coder et fabriquer des milliers d'enzymes et former des protéines. En 1956, Francis Crick suggéra qu'il devait y avoir un messenger entre l'ADN situé dans le noyau et le cytoplasme à l'intérieur duquel étaient structurées les protéines. Il venait de créer le dogme central de la biologie moléculaire.

En 1961, François Jacob et Jacques Monod de l'Institut Pasteur, démontrèrent que le rôle d'un gène ou d'un groupe de gènes associé à un fragment d'ADN n'était pas de coder la protéine, mais de contrôler la transcription des gènes en ARN messenger. Vers le milieu des années 60, on avait résolu le problème. On connaissait les processus par lesquels l'ADN codait l'information génétique et comment étaient construites les protéines. En 1970, les Américains Satoshi Mizutani et Howard Temin d'une part, ainsi que David Baltimore d'autre part, découvrirent en travaillant sur des virus que le dogme établi par Crick exigeait certaines modifications. Ils avaient découvert l'existence d'une enzyme (transcriptase inverse) qui permettait la synthèse de l'ADN à partir de l'ARN. De là,

« [...] la définition de la structure de l'ADN dans sa double hélice complémentaire en 1953, et au cours des années suivantes, le décryptage du code génétique ainsi que l'identification des mécanismes de transcription et de traduction des séquences d'ADN, ont créé la base scientifique nécessaire au développement de la biologie moléculaire et de l'analyse du gène lui-même » (Laberge, 1998 : 115).

Plus tard, on s'aperçut que les gènes n'étaient pas seulement des séquences continues de bases. En plus des séquences codantes (exons), le « gène moléculaire » portait des

séquences non codantes (introns). Le génome était plus grand qu'on pensait. Plusieurs techniques de biologie moléculaire vont par la suite permettre de cartographier et de séquencer le génome humain. Parallèlement, comme nous allons le voir dans la partie suivante, depuis le tout début de ce développement, les connaissances accumulées autour de la génétique et de la reproduction ont dépassé le cadre des laboratoires pour s'imposer dans l'organisation des sociétés européennes et américaines.

3.1.2 Eugénisme et reproduction

L'eugénisme est la mise en oeuvre du projet d'améliorer l'espèce humaine en créant des sociétés peuplées d'humains jugés supérieurs, au moyen de la reproduction d'hommes et de femmes répondant à des critères de perfection socialement déterminés. Le rêve d'une société de génies, de philosophes, d'écrivains, d'artistes, de savants et de gens intelligents et sans déviances a soutenu les pires injustices sociales. Les premiers jalons de l'eugénisme ont été posés par un contemporain de Mendel, Francis Galton. Inspiré par les théories de son cousin Darwin, il publia *Hereditary Genius* en 1869 dans lequel il nommait eugénisme (du grec *eu* : bien et *genos* : naissance, origine) cette supposée science dont le but était d'améliorer l'espèce humaine.

L'eugénisme visait à redonner aux races, aux lignées de même sang et à ceux et celles qui étaient considérés comme les plus aptes à améliorer l'humanité, une plus grande chance de se reproduire que les personnes jugées moins aptes (Kevles, 1985). En lisant les biographies de grands hommes et en réalisant qu'ils étaient souvent parents, Galton conclut que les talents et la personnalité étaient héréditaires (Russo & Cove, 1996). À cette époque, on ne comprenait pas encore que le milieu et les conditions sociales influaient sur les individus. Les gens aisés par exemple, croyaient que les maladies mentales et les comportements déviants étaient endémiques chez les classes pauvres et les émigrants (Paul,

1995, 1998). L'amélioration des conditions sociales ne comptait pour rien dans cette nouvelle idéologie.

À la suite d'études anthropométriques effectuées à Londres sur des milliers de personnes, Galton affirma détenir la preuve que les maladies, les aptitudes, les facultés, l'alcoolisme et bien d'autres comportements humains étaient attribuables à l'hérédité. Plus tard, la Chaire Galton d'eugénisme, fondée grâce à un don posthume de ce dernier, a perpétué la conviction que « [...] *le seul moyen de conserver une nation forte sur le plan mental et physique est de veiller à ce que chaque nouvelle génération soit principalement issue des membres les mieux adaptés de la génération précédente* » (Kevles, 1985).

Fort de ces théories, l'Américain Charles Davenport fonda le Département d'évolution expérimentale près de New York en 1904. À l'aide d'un questionnaire concernant les familles et portant sur trois générations, il accumula des données sur de nombreux caractères considérés comme normaux et anormaux. L'analyse des données, *Heredity in Relation to Eugenic*, fut publiée en 1911. Pour Davenport, les caractères et les comportements humains étaient déterminés par les gènes et la meilleure façon de protéger les bons gènes des Américains était de fermer les frontières des États-Unis aux races jugées inférieures. Pour les Américaines et les Américains qui étaient identifiés comme porteuses et porteurs de mauvais gènes, la solution était de les empêcher de se reproduire et même de les stériliser. En 1926, un Catéchisme d'eugénique fut même publié par la Société américaine d'eugénique, fondée trois ans plus tôt. L'observance de ce catéchisme promettait, entre autres, de faire augmenter le nombre de génies et de favoriser l'amour dans le mariage (Russo & Cove, 1996).

L'eugénisme allait s'imposer à l'Europe et à l'Amérique du Nord jusqu'aux années 1970, supporté non seulement par l'élite économique mais aussi par les milieux de gauche, les

intellectuels et même par les groupes féministes, « [...] persuadés que la science devait aider l'État à développer une population génétiquement « apte » » (Rose, 1999 : 1). Comme les industriels et les élites gouvernementales méprisaient les milieux sociaux défavorisés, ces derniers furent plus fortement concernés par les mesures eugénistes (Rose, 1999). Ce triomphalisme eugéniste faisait la promotion d'un monde dans lequel les individus de « haute qualité », c'est-à-dire les personnes « aptes », étaient encouragées à se reproduire (eugénisme positif) et les gens de « basse qualité », les personnes « inaptes », fortement incitées à ne pas le faire (eugénisme négatif) (Rapp, 2000 ; Rose, 1999).

La détermination d'améliorer les races n'était surpassée que par la peur de la dégénérescence. Certains Américains vivaient dans la crainte que la « race américaine » devienne plus foncée, plus petite et moins intelligente à cause du mélange avec d'autres races. Plusieurs ouvrages « scientifiques » servirent de justification pour élaborer des lois et des politiques visant à éviter cette prétendue dégénérescence. Par exemple, Davenport prônait que la seule façon d'éliminer le crime était de stériliser les criminels. La première loi américaine sur la stérilisation fut effective en Indiana en 1907. En 1911, l'Iowa adopta une loi imposant la stérilisation des personnes reconnues coupables de deux délits sexuels et de plus de trois infractions relatives à l'usage des drogues.

Cette idéologie était tellement répandue en 1937, qu'une majorité d'Américains se prononçait en faveur de la stérilisation obligatoire des criminels récidivistes et des personnes présentant des retards mentaux (Russo & Cove, 1996). Sous la tyrannie de ces principes, de 20 000 à 70 000 personnes, plus particulièrement des Noirs et des pauvres, auraient été stérilisées entre les deux guerres aux États-Unis (Blanc, 1993). De plus, dès 1924, les États-Unis introduisirent une loi restreignant l'immigration (*Immigration Act*), dans le but de maintenir la qualité du sang américain. Cette loi visait surtout les ressortissants d'Europe du Sud et d'Europe de l'Est qui, croyait-on, engendraient plus de retardés mentaux et d'alcooliques.

Selon Russo et Cove (1996), l'eugénisme en Europe se différencie des courants américains et anglais du fait qu'il y ait « *une tradition médicale préexistante, soucieuse de progrès social, par le biais, entre autres, d'incitations à ne pas procréer ou même d'interdiction et de stérilisation, mais aussi par le biais d'un contrôle des naissances, de l'amélioration de l'hygiène et des conditions de la grossesse* » (Russo & Cove, 1996 : 188). L'eugénisme européen ne relevait pas seulement des représentations sociales et scientifiques, mais aussi des représentations médicales.

L'Allemagne par exemple, lançait en 1891 la doctrine de l'hygiène de la race. Dès 1905, la Société allemande pour l'hygiène de la race vit le jour. En 1933, sous la chancellerie de Hitler, on vota une loi pour stériliser les débiles mentaux congénitaux, les schizophrènes, les maniaco-dépressifs, les épileptiques et les alcooliques. Cette Loi sur la stérilisation eugénique prit effet en 1934. Pendant plus de trois ans, 225 000 personnes ont été stérilisées dont la moitié étaient qualifiées de faibles d'esprit (Russo & Cove, 1996). En 1935, encore sous le coup de la loi, on interdit le mariage ou les relations sexuelles entre les Allemands et les Juifs d'abord et entre les Allemands et toutes les races « *inférieures* » ensuite. À partir de la Deuxième Guerre, on ne se contente plus de stériliser les éléments susceptibles de dégénérer la race aryenne, on les supprime. En 1945, à la fin de la guerre, cinq à six millions de Juifs et un nombre inconnu de tziganes, de psychopathes, d'asociaux et d'homosexuels a été exterminé.

Après que les atrocités nazies furent connues, le mot eugénisme ne fut plus utilisé, mais on continua à le pratiquer. Des programmes sociaux-sanitaires continuaient la stérilisation des femmes considérées comme faibles d'esprit. Aux États-Unis, entre 1907 et 1950, les Afro-américaines ont été sur-représentées parmi les 60 000 femmes stérilisées de force. Les stérilisations obligatoires furent aussi encouragées en Scandinavie, où les hommes d'État et

les généticiens craignaient que l'État-providence en train de se mettre en place, n'encourage les « *inaptes* » à se reproduire. En Suède, entre 1934 et 1975, 63 000 personnes dont 90 % étaient des femmes, ont aussi été stérilisées. En Norvège, où la population n'était pas très élevée, 48 000 personnes ont été stérilisées. Les Néerlandais et les Britanniques ont eu recours à des programmes de stérilisation volontaire, sauf pour celles et ceux qui étaient considérés comme retardés (Rose, 1999).

Le prix Nobel Francis Crick était, en 1963, l'un de ceux qui entrevoyaient la possibilité d'instaurer un contrôle d'État sur la reproduction. Il se demandait publiquement « *Pourquoi les gens auraient-ils le droit d'avoir des enfants ?* » (Kevles, 1985). Pendant la même période Linus Pauling, lui aussi prix Nobel, suggérait que le génotype des jeunes gens devrait être tatoué sur leur front, afin que deux personnes ayant le même gène défectueux puissent, du premier coup d'œil, éviter de devenir amoureux. Le dépistage de l'anémie falciforme chez les Noirs américains en 1972 se fit dans cet esprit. Cette campagne fut eugéniste dans la mesure où elle était obligatoire et qu'elle consistait à prévenir la prolifération d'un gène délétère (Blanc, 1986).

Toute cette entreprise de stérilisation a été soutenue sans qu'on ne dispose de preuve que les maladies et les comportements soient provoqués par des gènes défectueux. Aujourd'hui, nous savons que certains cas de débilité mentale comme la phénylcétonurie, le syndrome de Down et la maladie du X fragile dépendent du bagage génétique, mais pour beaucoup de maladies comportementales, aucun lien génétique n'a encore été démontré. Pour des questions de pureté, d'intelligence ou de race, des idéaux sociogénétiques ont porté atteinte à des individus malades, marginalisés, ou de conditions sociales et raciales jugées inférieures. Aujourd'hui, des principes de qualité de vie plutôt que de race, d'économie, d'esthétique et de performance plutôt que de dégénérescence pourraient donner jour à une autre forme d'eugénisme, à laquelle je reviendrai après avoir abordé ce qu'on appelle aujourd'hui la nouvelle génétique.

3.1.3 Nouvelle génétique

Selon Kerr et Cunningham-Burley (2000), pour effacer le souvenir des programmes nazis de stérilisation, d'euthanasie et d'élimination, la génétique doit se mettre au service des personnes et des familles qui vont en faire la demande volontairement. Elle ne devra servir qu'à soulager et à prévenir les maladies. Pour être fidèle à ces lignes de conduite, les généticiens se sont tournés vers des approches plus scientifiques et, jusqu'aux années 90, les conditions physiques de la génétique ont été étudiées indépendamment des comportements, laissant ces derniers aux psychologues et aux sociologues. À partir de 1950, les réformes eugénistes furent remplacées par la génétique humaine, et l'hygiène génétique par le conseil génétique. Dès les années 70, les scientifiques s'intéressèrent aux aspects moléculaires de la génétique et les programmes eugénistes qui subsistaient encore au début de cette décennie furent remplacés par des campagnes de participation volontaire. Les développements des connaissances et surtout des technologies ne sont pas étrangers à ces changements.

Une de ces techniques, la réaction de polymérisation en chaîne entraînée par une polymérase (PCR), allait révolutionner le monde de la génétique. Elle fut mise au point à la fin des années 80 par Kary Mullis, de la compagnie Cetus aux États-Unis, et permettait de produire sans clonage des milliards de copies d'un gène déterminé, choisi parmi des milliers d'autres gènes. C'est en fait un processus d'amplification de gènes qui permet, par exemple, d'obtenir un très grand nombre de copies d'un gène connu afin de savoir si la séquence est normale ou mutante chez un patient. Aujourd'hui, cette technique est utilisée en recherche et en laboratoire de diagnostic clinique.

À partir du moment où un gène a été isolé et caractérisé, on peut commencer à parler de médecine génétique et de génétique médicale.

« On voudra surtout expliquer le phénotype clinique s'il existe une maladie héréditaire causée par une mutation dans ce gène, expliquer l'expressivité clinique et tenter d'identifier toutes les mutations qu'on peut y trouver. À long terme, il est évident que la connaissance de la cause moléculaire dans l'expression d'une maladie et de son produit peut-être l'étape initiale d'une compréhension thérapeutique, ce qui est le but ultime de la médecine. » (Laberge, 1998 : 120-121).

Pour y arriver, il faudra cependant établir la carte complète du génome humain, non seulement des gènes, mais aussi des mutations et des polymorphismes. La cartographie de différents génomes (virus, bactéries, levures, ver rond, mouche à fruit) a débuté pendant les années 1980 et, en 1999, les séquences complètes de ces génomes étaient terminées. Dès 2000, la cartographie des génomes de plus de vingt espèces était disponible pour la recherche. La première carte génétique physique du génome humain a été complétée par les équipes du projet français GÉNÉTON en 1993.

Cependant, ce n'est qu'en 1990 que le lancement international du Projet Génome Humain a eu lieu sous la direction de James Watson. On voulait identifier et situer tous les gènes de l'ADN humain en 15 ans, déterminer leurs fonctions dans le développement humain et leur rôle dans les maladies (Miller, 1998). En 1993, à partir d'un projet coordonné par HUGO (Human Genome Organization¹), l'Europe, le Japon et l'Amérique du Nord se sont partagé les objectifs de séquençage des chromosomes pour en faire des cartes physiques. La

¹Le « *Human Genome Organization* » est une organisation internationale de scientifiques qui englobe le « Human Genome Project ». Le premier objectif était de cartographier et de séquencer le génome humain. HUGO a été établi en 1989 par un groupe de chercheurs qui faisaient la promotion d'une collaboration internationale pour l'exploration du génome. En plus de la connaissance du génome, cet organisme coordonne la constitution de bases de données génétiques, organise des ateliers de travail, se préoccupe des facettes éthiques, sociales et légales de la génétique, de la propriété intellectuelle et des brevets sur le vivant.

collaboration internationale et le développement de moyens technologiques de plus en plus rapides et perfectionnés ont permis la divulgation d'une première ébauche de la cartographie complète du génome humain en 2000 (Macer, 2000).

Des appareils comme les séquenceurs à haut débit, ont permis de tracer la carte du génome humain à une vitesse phénoménale. À l'heure actuelle, nous disposons d'une carte des malformations congénitales (carte des maladies, des prédispositions et des susceptibilités génétiques), d'une carte cytogénétique qui révèle l'emplacement des gènes et d'une carte de marqueurs génomiques (Laberge, 1998). Plusieurs autres cartes physiques du génome sont en cours, mais leur description dépasserait les objectifs de ce projet.

Les connaissances dévoilées par la recherche fondamentale en génétique sont capitales pour la médecine. Elles nous permettent de comprendre le rôle des gènes, les effets de leurs mutations et, depuis quelques années, leurs relations avec l'environnement. Cependant, c'est à partir de leurs applications cliniques qu'elles trouvent leur entière réalité. Comme les maladies génétiques se transmettent le plus souvent au cours des processus de la reproduction, c'est en clinique que vont s'établir les nouveaux rapports entre la génétique et la reproduction.

Le développement clinique le plus important fut sans contredit l'avènement de techniques permettant d'établir des diagnostics génétiques. L'identification de plusieurs gènes (Yates, 1996) a permis d'offrir des services et des programmes de dépistages ou des diagnostics génétiques post-natal et prénatal pour plusieurs types de maladies. Aujourd'hui, les services génétiques sont offerts sur la base des choix individuels et de la responsabilité personnelle, ce qui est une autre caractéristique de la nouvelle génétique. Cette prestation s'insère dans les notions de droit aux traitements et de droit à l'information du sujet (Stone & Stewart, 1996).

Un des premier diagnostic réalisé fut celui de la trisomie 21. Jérôme Lejeune, un généticien français, et sa collègue cardiologue Marthe Gauthier, expérimentaient une nouvelle technique de culture de tissus sur des échantillons musculaires provenant de trois patients atteints du syndrome de Down. Ils cherchaient à savoir si l'absence d'un chromosome pouvait causer cette maladie. Ils découvrirent plutôt un chromosome de trop. En poursuivant leurs travaux, ils s'aperçurent qu'il en était de même pour tous les patient(e)s souffrant de ce syndrome. En 1959, les résultats furent publiés et confirmés par la suite, par un groupe de recherche de l'Université d'Édimbourg (Rapp, 2000). Quelques années plus tard, en 1967, des chercheurs américains réussirent la première observation de problèmes chromosomiques chez le fœtus à partir d'échantillons provenant du liquide amniotique prélevé dans l'utérus d'une femme enceinte.

Cependant, le diagnostic prénatal ne put être accessible avant que les techniques donnant accès au fœtus n'aient été mises au point. Même si la première amniocentèse avait été expérimentée en Allemagne en 1882, par un médecin qui tentait de soulager une pression trop forte sur le fœtus d'une femme enceinte, elle n'a pas été pratiquée avant les années 50. Au départ, elle était utilisée pour détecter l'incompatibilité des groupes sanguins entre la mère et le fœtus. Elle servait aussi à évaluer la maturité des poumons dans les cas où le fœtus devait être libéré rapidement et le plus sécuritairement possible. Il a fallu ensuite attendre le développement des techniques adéquates pour cultiver les cellules du liquide amniotique et pour analyser les chromosomes, avant qu'il soit possible de réaliser des diagnostics prénatals au moyen de l'amniocentèse.

Entre la fin des années 40 et le début des années 50, la découverte des chromosomes sexuels X et Y, stimula la recherche sur les techniques de diagnostic prénatal à partir du liquide amniotique. Cependant, la véritable histoire du diagnostic prénatal débuta en 1955,

quand Serr et Al., (1955), ainsi que Fuchs et Riis (1955) rapportèrent que la détermination anténatale du sexe était possible par l'examen de la chromatine X dans les cellules du liquide amniotique (Hsu, 1992). Les premières études expérimentales furent pratiquées sur des mères qui avaient un fils atteint d'hémophilie et qui voulaient connaître le sexe du fœtus. Comme seuls les enfants mâles peuvent souffrir de cette maladie et que leurs probabilités d'être atteints sont de 50 %, l'hémophilie fut la cause du premier avortement déterminé par le sexe, rapporté par un groupe d'obstétriciens de Copenhague en 1960. En 1966, Steele et Breg réalisèrent un premier caryotype des chromosomes fœtaux. À partir de ce moment, un peu partout dans le monde, on se mit à explorer les possibilités de réaliser des diagnostics du syndrome de Down et d'autres maladies chromosomiques au moyen du liquide amniotique.

Le développement du diagnostic prénatal devint une entreprise internationale et pluridisciplinaire (Cowan, 1992, 1993 ; Davis, 1993 ; Kaback & Al., 1979 ; Rapp, 2000). À l'époque où Lejeune découvrait le principe de trisomie dans le syndrome de Down, l'équipe d'Ian Donald à Glasgow, publiait un article sur l'utilisation des ultrasons dans l'investigation de l'abdomen. Malgré ses multiples usages médicaux, l'obstétrique fit une utilisation systématique de l'échographie. Au cours des années, cette technique a permis de détecter de plus en plus d'anomalies chez les fœtus, dont certaines pouvant avoir une cause génétique ou chromosomique. Sans aller plus avant dans l'histoire du développement de l'échographie qui permet aujourd'hui de visualiser le fœtus en trois dimensions. Il suffit de rappeler que cette technique a fait se multiplier les demandes de tests génétiques.

Mis à part l'amniocentèse, d'autres techniques de diagnostic prénatal furent développées. À la fin des années 1960, on espérait que la biopsie de villosités choriales (CVS) allait remplacer l'amniocentèse (Mohr, 1968). Les premiers tests expérimentés à Copenhague, consistaient à utiliser un système de fibre optique pour visualiser directement le chorion et pratiquer des biopsies sur des femmes à haut risque de transmettre des maladies héréditaires

(Hahnemann, 1974). Dès 1970, cette technique fut abandonnée au Danemark et en Suisse, à cause du haut taux de perte de grossesse. Par contre, les chercheurs chinois obtenaient beaucoup de succès en utilisant cette méthode pour la détermination du sexe (Ashan Department of Obstetrics and Gynecology, Tietung Hospital of Ashan Iron and Steel Co., 1975).

Au cours des années 1980, l'Union Soviétique (Gazy & Al., 1982), la Grande-Bretagne (Ward & Al., 1983), la France et l'Italie (Brambati & Al., 1985) rapportèrent que les performances de la biopsie de villosités choriales pouvaient être améliorées dans des conditions très spécifiques. La technique évolua et passa à 1 % de perte de grossesse (Brambati, 1992 ; Canadian Collaborative CVS-Amniocentesis Clinical Trial Group, 1989). Malgré ce succès, l'utilisation de la CVS diminua à cause du nombre important de bébés qui vinrent au monde avec des malformations aux pieds et aux orteils, attribuables à cette technique (Firth, 1991).

Aujourd'hui, sous guidage échographique, on utilise la CVS, entre la 10^e et la 14^e semaine de la grossesse, pour des indications bien précises. On pratique aussi la cordocentèse qui consiste à obtenir un échantillon de sang fœtal à partir du cordon ombilical. Elle est recommandée après 16 semaines de grossesse, lorsqu'il y a des indications d'anomalies majeures pour le fœtus et un besoin de diagnostic rapide. Aujourd'hui, l'amniocentèse est la méthode la plus courante pour établir des diagnostics prénatals entre la 14^e et la 18^e semaine. Les risques de perdre la grossesse ont diminué et varient aujourd'hui entre 0,25 % et 1 %.

Une autre technique de dépistage prénatal s'est répandue en Amérique du Nord entre les années 80 et les années 90. À partir de recherches conduites à Édimbourg en 1970, on commença à étudier les cellules fœtales, issues du sang maternel, en relation avec les

anomalies génétiques (Bianchi & Klinger, 1992). Les marqueurs sériques maternels qui sont des composantes du sang de la femme enceinte sont produits par le fœtus. La mesure de la concentration sérique est ensuite associée à un risque plus ou moins élevé que le fœtus soit trisomique 21 par exemple. Actuellement, l'analyse de ces marqueurs s'inscrit dans un protocole de dépistage qu'on appelle *triple test*. Le Québec participe activement au développement de cette technique (Forest & Al., 1997).

Le *triple test* n'est pas un diagnostic, ses résultats informent sur les risques que le fœtus soit atteint d'une anomalie du tube neural ou d'une maladie chromosomique. Si le risque s'annonce élevé, l'examen devra être complété par un test diagnostique comme l'amniocentèse. Cette étape subséquente viendra confirmer ou infirmer si le fœtus est atteint d'une maladie chromosomique. Le *triple test* se pratique de la 10^e à la 22^e semaine, soit pendant les premier et deuxième trimestres. Au premier trimestre (de la 10^e à la 13^e semaine), on analyse la protéine PAPP-A et l'hormone HCG pour dépister la trisomie 21. On fait aussi une observation échographique du pli nuchal. Au deuxième trimestre (de la 14^e à la 22^e semaine), on mesure trois composantes du sang maternel : l'œstriol, l'alpha fœto-protéine et la gonadotrophine chorionique pour dépister principalement la trisomie 21. Une concentration élevée de l'alpha fœto-protéine représente un indice que le fœtus pourrait avoir une anomalie du tube neural. L'objectif du dépistage par les marqueurs sériques maternels est de proposer aux femmes ayant un faible risque statistique de mettre au monde un enfant trisomique, un test qui pourrait les renseigner sur leurs risques réels. Étant donné que les tests de diagnostic prénatal par amniocentèse sont offerts d'une façon systématique aux femmes de 35 ans et plus, ce sont en majorité des femmes de 35 ans et moins qui donnent naissance à des enfants trisomiques. Entre la 18^e et la 22^e semaine de grossesse, on a recours à un examen échographique de routine. Pour l'instant, le *triple test* ne fait pas partie des services offerts gratuitement par le système de santé au Québec. Par contre, la Californie a été le premier État américain à offrir ce dépistage gratuitement à toutes les femmes enceintes (Browner & Press, 1995).

Une technique moins invasive est actuellement en cours de développement un peu partout dans le monde, incluant le Québec (Krabchi & Al., 2001). Il s'agit d'utiliser les cellules fœtales en circulation dans le sang maternel pour être en mesure, à l'aide de techniques assistées du PCR et du FISH (hybridation *in situ*, observée en fluorescence), de poser des diagnostics génétiques au cours du premier trimestre de la grossesse.

À l'heure actuelle, en plus des maladies chromosomiques, les services de génétique médicale qu'ils soient préconceptionnels, prénatals ou préimplantatoires, offrent la possibilité de dépister ou de diagnostiquer plusieurs maladies génétiques. Cependant, des problèmes éthiques se posent quand on cherche à savoir si on doit accepter que les tests de maladies pré-symptomatiques comme la Chorée d'Huntington et, dans les années qui viennent, les tests pour les maladies complexes comme le diabète et le cancer, soient offerts à un niveau prénatal. De plus, on se demande ce qu'on fera si on en vient à disposer de tests pour les désordres psychiatriques ? En acceptant d'offrir ces tests nous réintroduisons d'une façon particulière, la notion autrefois eugéniste de prévention génétique.

Hors de la médecine, la génétique peut devenir politique, idéologique et discriminatoire. Cependant, même prodiguée par l'institution médicale et sous le fait du volontariat, elle ne perd rien de son potentiel eugéniste. Les possibilités de manipuler le génome et de remodeler l'humain selon nos aspirations à travers la reproduction, le développement des techniques de clonage humain (dont la course est déjà commencée) et les bricolages génétiques qui pourraient augmenter nos capacités, risquent d'induire une consommation des services qui offriraient une progéniture mieux adaptée aux exigences sociales. Si le désir d'améliorer la « *race* » ou la « *lignée* » n'est plus seulement promu par l'État, s'il réside dans l'espoir des parents pour leurs enfants, la nouvelle génétique est en mesure de nous conduire vers une nouvelle forme d'eugénisme. « *À l'ère du génome, les bonnes*

intentions de la médecine risquent-elles de nous mener aux frontières d'un nouvel eugénisme ? » (Boukhari & Otchet, 1999 : 1).

3.1.4 Nouvel eugénisme

Le terme de « *nouvel eugénisme* » revient à Robert Sinsheimer qui, en 1969, a déclaré que l'eugénisme émergeant en biomédecine allait s'implanter par l'entremise des décisions individuelles orientées vers la normalité (Rapp, 2000). L'idée du « *droit à la normalité* », naîtra du syncrétisme entre les concepts de la biologie moléculaire et les représentations de la culture populaire et de la culture médicale (Keller, 1992). Ainsi, libre choix et biomédecine peuvent devenir les creusets d'une émergence normative génétique qui favoriserait l'apparition d'un nouvel eugénisme.

Il n'y a aucun doute que les critères de normalité seront déterminés par la culture et la société dans laquelle les individus auront à faire des choix. Ces derniers ne seront pas seulement influencés par les valeurs en cours mais aussi par les anciennes croyances, scientifiques ou autres. « *Like earlier ideologies of religious predestination or social Darwinism, genetization fits comfortably with the prejudices of its age, coloring the popular imagination with causal explanations that seem at once magically, scientifically arcane, and intimately reassuring* » (Rapp, 2000 : 39). Dans ces conditions, on peut se demander quels seront les facteurs qui viendront influencer les choix individuels ?

La crainte du modèle eugéniste du passé a provoqué beaucoup de changements dans la façon d'appliquer les connaissances de la génétique. Aujourd'hui, le nouveau « *credo* » génétique exige de ne plus faire de dépistage obligatoire et de ne plus pratiquer l'ancien « *eugénisme scientifique* » qui ne laissait aucun choix aux personnes ciblées. Grâce à la

génétiq ue médicale, les gens à risque de transmettre des maladies génétiques ou chromosomiques doivent disposer des moyens de se reproduire s'ils le désirent. Même si nos sociétés valorisent certaines formes d'intelligence (Press, Browner, Tran, Morton & Le Master, 1998), aucun malade mental ou déficient intellectuel ne doit être éliminé, stérilisé ni même discriminé. Nos sociétés veulent respecter les malades et intégrer les handicapés. L'éradication systématique des mauvais gènes ne doit plus être un objectif. Ainsi, la promotion des campagnes d'hygiène génétique et de dépistage obligatoire ne doit plus se produire. La corrélation entre des classes sociales défavorisées et les gènes de dégénérescence est devenue désuète. L'homosexualité n'est plus une perversion ni une maladie qu'il faille faire disparaître.

Cependant, on peut s'interroger sur l'applicabilité de ces bonnes intentions. La disparition du dépistage des maladies génétiques est liée en grande partie à l'évolution vers une approche diagnostique. Les connaissances révélées par le projet génome humain nous permettent d'identifier des gènes mutés chez des personnes atteintes ou porteuses d'une maladie génétique, en utilisant des méthodes diagnostiques définitives, encore longues et coûteuses. Les tests de dépistage sont généralement moins chers, mais ils ne font que déterminer les risques. En cas de risque élevé, il faut quand même offrir un test de diagnostic. Malgré leurs prix moindres, les tests de dépistage ne demeurent que des probabilités. Le dépistage génétique demeure possible dans le cas du diagnostic prénatal. Le triple-test en est un exemple.

La quantité des tests diagnostiques augmente au fur et à mesure que les relations entre les gènes et les maladies sont connues. Par conséquent, un plus grand nombre de parents porteurs de gènes délétères ou à risque de transmettre des maladies chromosomiques, peuvent mettre au monde des enfants « *normaux* ». Invariablement, la multiplication des tests augmente aussi les demandes de diagnostics prénatals ou préimplantatoires. Cependant, en cas de diagnostic d'anomalies chromosomiques ou génétiques, les futurs

parents n'ont recours qu'à : l'avortement, la sélection embryonnaire préimplantatoire ou l'acceptation d'un enfant malade ou handicapé. En ce qui concerne le diagnostic préimplantatoire, certains prétendent utiliser cette technique afin d'éviter le traumatisme de l'avortement aux femmes et aux couples. En l'absence de moyens thérapeutiques, l'avortement et le tri embryonnaire préimplantatoire demeurent des moyens, certes palliatifs, mais non moins sélectifs.

Dans ces conditions, certains activistes parlent d'eugénisme de « *convenance* » parce que pratiqué sur la base de désirs personnels. Assez cocassement, 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 (Boukhari & Otchet, 1999). Par exemple, même s'il ne s'agissait pas de diagnostic prénatal, la campagne de dépistage des porteurs du gène de l'anémie falciforme chez les Noirs américains menée en 1972, correspond bien à une forme d'autoritarisme eugéniste encouragé par l'État. À cette époque, on pouvait dépister la maladie, mais on ne connaissait pas le gène. Malgré tout, les gens désignés par la campagne n'avaient pas le droit de refuser le test même s'ils n'étaient pas affectés par cette maladie récessive. Pour qu'une maladie récessive s'exprime, il faut que l'individu ait deux copies du gène muté, qu'il soit homozygote. Cependant, les personnes non atteintes peuvent être porteuses hétérozygotes, c'est-à-dire qu'elles n'ont qu'une seule copie du gène. Même si elles ne sont pas malades, en se reproduisant, deux personnes hétérozygotes ont un risque de 25 % de mettre au monde un enfant malade, donc homozygote. Ces personnes étaient alors informées du danger de se marier ensemble et elles en étaient fortement découragées.

Pendant la même période, les programmes de dépistage pouvaient se présenter sous une forme moins eugéniste. Par exemple, dans les années 70, les citoyens américains se virent offrir un test de dépistage pour la maladie de Tay-Sachs (maladie héréditaire mortelle pour les bébés homozygotes) qui touche plus particulièrement les Juifs originaires d'Europe

Centrale. Dans ce cas, on n'imposait rien, on offrait aux gens qui le désiraient, de se prémunir de la souffrance de mettre au monde un enfant qui allait mourir avant l'âge de quatre ans. On ne cherchait pas à éliminer un gène spécifique pour améliorer la qualité de la population, on cherchait à prévenir l'apparition d'une maladie.

Au Québec, une équipe de chercheurs a aussi offert ces tests dans certaines écoles secondaires de Montréal, où se trouvaient un nombre important de Juifs. La communauté juive a activement participé à ce projet de recherche. Malgré le potentiel de stigmatisation des adolescents et des jeunes gens (Cornwell, 1994 ; Goodman & Goodman, 1982 ; Kleinman, 1992), ce projet a eu des retombées jugées positives par la communauté (Beck & Al., 1974 ; Clow & Scriver, 1977).

« High school students, in the reproductive counseling program for Tay-Sachs, when they were evaluated, answered almost unanimously with the same : "get on with the screening program, and if you have more tests to add, please tell us" ! This may have been done in a different context but the view of people participating in programs is really very positive and refreshing » (Scriver, 1990 : 127).

Dans cette optique on soutient même que la médecine génétique a un effet anti-eugénique car, sans ces tests, les personnes à risque auraient peut-être choisi de ne pas se reproduire. Avec la possibilité d'avortement volontaire sélectif, on ne fait pas disparaître un gène mais on contrôle l'apparition de la maladie en permettant aux couples d'avoir des enfants qui ne seront pas atteints. Ces deux types de programmes de dépistage sont bien différents. Dans le cas de l'anémie falciforme, les tests sont imposés. Par contre, dans le cas du Tay-Sachs, ils sont offerts. On peut voir comment, à la même époque et dans le même pays, des gens de races et de classes sociales différentes ont encore eu droit à des traitements inégaux.

Même si nos sociétés tiennent un discours égalitaire par rapport aux races et aux classes sociales, dans la pratique il n'en est rien. Même si la génétique de la reproduction se fait en clinique et à travers l'institution médicale, elle n'est pas accessible à toutes les catégories de personnes. D'abord, il y a l'accessibilité aux soins qui n'est pas universelle dans tous les pays. Même si elle l'est, les coûts de la médecine génétique imposeront aux gouvernements des choix qui vont restreindre l'accès à des tests relatifs à certaines maladies au détriment de certaines autres. À travers ces décisions, certains groupes de personnes seront défavorisés. Il faudra voir lesquels... On peut s'interroger sur les investissements de l'État dans la mise au point de tests d'ADN, plutôt que dans la lutte contre la pauvreté. Les races jugées inférieures et les classes sociales défavorisées sont encore perdantes dans ces choix. Aux États-Unis par exemple, les Afro-Américains comptent pour beaucoup dans les classes sociales pauvres. Depuis les années 90, il y a d'ailleurs une résurgence de la croyance que les différences de statut sociaux, politiques et économiques entre les races soient d'origine biologique (Bradby, 1996 ; Brunger & Basset, 1998 ; Nelkin & Lindee 1995).

De plus, un eugénisme basé sur des facteurs économiques n'est pas à exclure. Comme certains le soutiennent, une société avec moins de handicapés et de malades chroniques peut réaliser des économies considérables.

« En 1974, un article publié dans Fortune citait un ancien statisticien du Service de Santé américain (Office of the American Surgeon General), qui aurait dit que si on réduisait de moitié le nombre de patients souffrant de la trisomie 21, on économiserait 18 milliards de dollars ; que le programme de diagnostic et de conseil aux femmes, sur une base volontaire, ne coûterait que 5 milliards pour une période de plus de 20 ans » (Russo & Cove, 1996 : 197).

Même si ces considérations sont taboues, elles n'en sont pas moins efficaces. Au cours de mon terrain, j'ai souvent entendu des arguments de ce genre.

L'eugénisme économique peut prendre des formes diverses. Les sommes faramineuses investies dans la production de test d'ADN et dans la production de la technologie nécessaire à la génétique ne peuvent que viser à encourager la consommation de produits et de services concernant la génétique humaine. Ce qui représente une augmentation des possibilités d'implantation d'une nouvelle forme d'eugénisme. L'eugénisme économique peut aussi favoriser la performance, la stabilité et l'intelligence dans des sociétés où les emplois exigent de plus en plus ces caractéristiques. Ce qui ouvre la porte à la discrimination génétique à l'emploi. Les employeurs pourraient discriminer certaines personnes à l'embauche à partir de critères de prédisposition ou de susceptibilité à des maladies génétiques. D'une part, des prédispositions à des maladies comme la Chorée d'Huntington ou des susceptibilités aux cancers par exemple, pourraient faire en sorte qu'une personne ne trouve pas d'emploi valorisant. D'autre part, malgré le fait que plusieurs lois rendent illégale la discrimination pour des raisons de race, de sexe, de handicap ou d'orientation sexuelle, plusieurs personnes pourraient témoigner qu'elle s'impose encore. Comment, dans ces conditions pourrait-on assurer une législation qui interdirait la discrimination pour des causes de santé ?

Si on regarde vers l'avenir, « *beaucoup d'experts en bioéthique, de féministes et de membres des mouvements de défense des handicapés estiment que la multiplication des tests aboutira à un « eugénisme consumériste [...] »* (Boukhari & Otchet, 1999 : 1). Le diagnostic prénatal, le diagnostic préimplantatoire, la thérapie germinale, le clonage et les diverses manipulations génétiques, associés à la génétique des comportements (Alper & Beckwith, 1993) pourraient renforcer l'idée que la médecine peut offrir aux parents le choix des caractéristiques physiques et psychologiques de leurs enfants, selon la mode, les critères ou les croyances en vogue.

Contre toutes ces menaces d'eugénisme nouveau genre et de discrimination systématique, se dressent les mouvements éthiques, activistes, religieux et féministes. Des normes sont en train de s'édifier pour nous en préserver au maximum. Elles vont de l'édit moral à la création de nouvelles lois, en passant par l'autorégulation professionnelle. Cependant, dans une perspective de choix individuels, il ne faut pas sous-estimer la force des modèles et des représentations culturelles, sociales et familiales (Hubbard, 1995 ; Kerr, Cunningham-Burley & Amos, 1998a ; Lippman, 1994 ; Rothman, 1986 ; Rapp, 1988).

Le support social et familial donné aux parents qui ont des enfants malades ou handicapés est si mince que cette situation est sûrement déterminante dans la prise de décision concernant l'avortement sélectif. Il révèle les positions sociales, étatiques et culturelles face aux maladies, aux déficiences et aux handicaps (Bailey, 1996 ; Shakespeare 1995). « *When considered in this way, the line between individual, voluntary choice and socially enforced coercion becomes blurred* » (Kerr, Cunningham-Burley & Amos, 1998 : 13).

Même si nos sociétés se targuent de ne plus éliminer les personnes atteintes de maladies débilitantes, de déficiences intellectuelles ou de handicaps mentaux, les principales décisions d'avortement sélectif d'un fœtus anormal, sont prises à la suite du diagnostic de ces maladies qui semblent très graves pour les parents. En général, on va préférer mettre au monde un enfant atteint de fibrose kystique plutôt qu'un enfant trisomique. D'ailleurs, les services de dépistages pour la trisomie 21 sont les plus communément offerts à travers le monde. Pour ce qui concerne l'homosexualité, après avoir échappé aux représentations de la perversion et ensuite de la maladie, deviendra-t-elle un nouveau critère de sélection des fœtus ?

Cependant, dans l'état actuel des connaissances et des technologies, au cœur des cliniques, ce n'est pas un enfant parfait que les médecins et les parents demandent, mais un enfant

sans maladies ou handicaps graves. Ce que les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s veulent atteindre ce n'est pas la perfection, mais l'empêchement de la souffrance et une certaine vision de la normalité qu'ils contribuent ensemble à construire. Dans la prochaine section, c'est de cet acharnement à vouloir diminuer le pouvoir de la maladie dont il sera question, dans le cadre de l'histoire du développement de la génétique médicale au Québec.

3.2 Histoire et développements de la génétique médicale et de la médecine génétique au Québec

Toujours dans l'esprit d'une analyse appuyée sur une approche par sites multiples, la section qui suit délimite les cadres historiques, organisationnels, physiques et parfois politiques de mon terrain de recherche. Nous y verrons comment le développement particulier de la médecine génétique et de la génétique médicale au Québec a contribué à la fois à l'essor et au déclin d'un modèle de collaboration unique au monde. Cette section est un montage chronologique de données extraites de quelques documents et publications concernant le développement de la médecine génétique et de la génétique médicale au Québec, mais surtout de données d'observations et d'entrevues recueillies sur le terrain.

3.2.1 Développement de la génétique médicale et de la médecine génétique

Dans l'Amérique du Nord des années 30, la génétique humaine était la plupart du temps considérée comme un des éléments de la génétique générale et non pas comme une discipline distincte. Au milieu des années 40, à la suite de débats houleux, la génétique médicale put enfin être acceptée comme une discipline académique. Aux États-Unis, la fondation de la *Society of Human Genetics*, vint concrétiser ce nouveau statut en 1948. Malgré sa reconnaissance comme discipline distincte, les difficultés de financement, le

manque d'espace dans les institutions d'enseignement et le scepticisme des milieux académiques, firent des débuts de la génétique médicale une aventure hasardeuse. Au Québec, la génétique fut officiellement reconnue en 1934 (Fraser & Dallaire, 1992).

En 1934, grâce à une bourse de la Fondation Rockefeller, Leonard Huskins mis sur pied le premier département de génétique à l'Université McGill. Dans l'esprit de l'époque, les projets de recherche en génétique se concentraient surtout sur la botanique et la zoologie. Cependant, comme certains médecins de l'université s'intéressaient aux maladies mendéliennes, Huskins entreprit aussi de faire de la médecine génétique. Il publia d'ailleurs un article intitulé « *Genetics and Medicine* » en 1938. Les premières études médicales menées dans des locaux de fortune du Département de génétique de l'Université McGill portèrent sur la fente labiale chez la souris (Sheldon Reed) et sur les différences de fréquences de chiasma chez les souris qui présentaient un risque élevé ou faible d'être atteintes du cancer du sein (Alma Howard) (Fraser & Dallaire, 1992).

À l'Université de Montréal, Jacques Rousseau publia en 1945, le premier manuel canadien concernant la génétique humaine : « *L'hérédité et l'homme* ». Cependant, ses cours de génétique faisaient encore partie des programmes du Jardin Botanique de Montréal. Il fallut attendre 1953 avant que l'Université de Montréal, sous l'impulsion de Jean R. Beaudry, n'offre le premier cours de génétique médicale. Beaudry y développa un département de biologie où la génétique humaine put occuper une place importante.

Pourtant, en 1945, l'année même de la publication de Rousseau, Clarke Fraser entra en médecine à l'Université McGill après un doctorat en génétique, avec l'intention de faire carrière en génétique médicale. Dans les années qui suivirent, l'intérêt pour la médecine génétique s'intensifia et Alton Goldbloom, chef du Département de pédiatrie de l'Hôpital de Montréal pour Enfants, comprit les avantages qu'il y aurait à associer la génétique et la

pédiatrie. Il entreprit alors des négociations avec le Département de génétique de McGill dans le but de créer un département de génétique médicale à l'Hôpital de Montréal pour Enfants. Entre 1950 et 1951, on permit à Fraser de consacrer son internat à la mise en essai d'un département de génétique médicale qui fut officialisé en 1951 (Soltan, 1992).

À cette époque, il n'existait aucun programme de dépistage génétique, les maladies chromosomiques n'étaient pas connues et aucun diagnostic prénatal n'était disponible. Les services de conseil génétique se limitaient à aider les couples à évaluer s'ils devaient ou non prendre le risque de mettre au monde un enfant malade ou handicapé et plus rarement, à déterminer si les risques de transmettre une maladie grave justifiaient un avortement². Dans ces conditions, on peut comprendre que la présence des généticiens en milieu pédiatrique venait élargir leur champ d'action. Le fait d'être en contact direct avec les patient(e)s et leurs familles, leur permettait d'améliorer les connaissances sur les rapports entre la génétique et les maladies. L'accès à la clinique permit aussi à Fraser d'inclure un nombre considérable d'échantillons humains dans son cours de génétique développementale et, avec la collaboration de Julius Metrakos, il put élaborer un cours de génétique humaine.

Au milieu des années 50, la génétique biochimique humaine devenait à son tour une discipline indépendante. Charles Scriver entrevit les possibilités qu'elle offrait et fit sa résidence pédiatrique à McGill et à Harvard en se spécialisant particulièrement dans le domaine des erreurs innées du métabolisme à l'University College Hospital Medical School de Londres. Il retourna ensuite à l'Hôpital de Montréal pour Enfants où il put mettre sur pied le Belle Laboratory of Biochemical Genetics. Les secteurs biochimiques et cliniques de McGill collaborèrent si bien l'un avec l'autre qu'ils formèrent en 1972 le Medical

² Ce terme demeure ambigu. Comment un avortement peut-il être thérapeutique, si ce n'est pour sauver la vie de la mère ? Personnellement, je préfère parler d'avortement sous indications médicales ou encore d'avortement sélectif.

Research Council, un groupe de génétique médicale sous la direction et la codirection de Fraser et de Scriver. Supporté par le Conseil de recherche médical (CRM³), ce groupe contribua d'une façon significative au développement de la recherche et des pratiques cliniques en génétique médicale.

En 1958, lorsque Lejeune annonça la découverte de la trisomie 21 au cours d'un Congrès de Génétique Internationale qui avait lieu à McGill, les tenants de la cytogénétique classique se sentirent menacés et résistèrent à la suggestion de former un secteur de cytogénétique humaine (Soltan, 1992). Jacques Gagnon, un pathologiste de l'Université de Montréal, ne s'embarassa pas de ces perspectives dogmatiques et passa quelques mois avec Lejeune à Paris. À son retour en 1959, il démarra un laboratoire de cytogénétique humaine à l'Hôpital Ste-Justine à Montréal. L'université McGill ne s'intéressa à la cytogénétique humaine d'une façon formelle qu'en 1960 quand Louis Dallaire, formé en médecine à l'Université Laval à Québec et spécialisé en pédiatrie à l'Hôpital de Montréal pour Enfants, vint s'inscrire pour un cours d'études avancées en génétique humaine. Fraser, dont les connaissances en cytogénétique se limitaient à la drosophile, accepta malgré tout de superviser Dallaire.

Il n'y a rien d'étonnant à ce que Fraser ait accepté cette supervision. À ce stade de développement, il fallait une bonne dose de témérité et un brin d'illumination pour rêver de faire une carrière médicale en génétique et ces deux caractéristiques étaient communes aux pionniers. Même si la génétique médicale jouissait d'un certain statut et qu'on croyait qu'elle pouvait avoir quelque utilité en médecine, on était loin de la considérer comme une pratique médicale. Cette situation est bien illustrée par un médecin généticien, étudiant à l'époque, qui me raconte ses débuts dans l'extrait d'entrevue qui suit :

³ Aujourd'hui remplacé par les Instituts canadiens de recherche en santé (ICRS)

« Quand j'ai décidé d'aller en génétique, on m'a dit : « Tu es fou, tu n'auras pas de patient, on ne peut pas traiter, tu ne peux rien faire... » Mais, même en ce temps-là, en 61, on avait l'impression que tout allait, en fin de compte, en venir à la génétique. [...] Que ce qui resterait à la médecine ce serait la biologie de base, ce qui est hérité des parents. On avait l'impression vraiment que même le cancer, ce qui est le cas maintenant, mais qui n'était pas encore vrai en ce temps-là, allait être interprété sur une base génétique. Je dois dire aussi qu'en 63, il y a eu un article [...] où l'on parlait de traitements de génie génétique, de traitements des maladies héréditaires avec l'implantation de gènes dans les virus etc. C'était très innovateur pour 63 [...] » (Un médecin généticien : entrevue).

C'est dans cette atmosphère qu'en 1964, Dallaire développa un service de laboratoire de cytogénétique à l'Hôpital de Montréal pour Enfants, localisé à l'Hôpital Douglas. Par la suite, en 1967, Leonard Pinsky démarra un laboratoire de génétique cellulaire à l'Hôpital Général Juif et devint directeur du McGill Centre for Human Genetics en 1979. Dallaire quitta McGill pour l'Hôpital Ste-Justine et l'Université de Montréal afin de développer un secteur de génétique médicale et d'établir, dès 1968, un service de diagnostic prénatal. Ensuite, il fut rejoint par Michel Poirier, un enzymologiste qui l'a persuadé d'appliquer ses connaissances à l'étude des erreurs innées du métabolisme. Louis Dallaire fut le premier francophone du Québec à faire carrière en génétique médicale.

Peu de temps après, Claude Laberge un pédiatre de Québec qui avait suivi plusieurs formations touchant à la génétique partout au Canada et fait un doctorat en génétique des populations à l'Université Johns Hopkins, Lévi Chouinard, un cytologiste du département d'anatomie et Paul Genest, un vétérinaire ayant de l'expertise en cytogénétique formèrent un noyau d'enseignement de la génétique à l'Université Laval. Plus tard, Richard Gagné rejoignit le groupe de cytogénétique et de génétique clinique au Centre Hospitalier de l'Université Laval. On ouvrit ensuite un service de diagnostic prénatal à l'Hôpital St-François d'Assise avec l'aide du pathologiste Bertrand Fouquette. Pendant ce temps, Laberge et Scriver, contribuèrent à organiser les services de médecine génétique et de

génétiq ue médicale en créant le Réseau de Médecine Génétique du Québec, auquel je reviendrai plus loin. Laberge fut le premier pédiatre canadien à se spécialiser en génétique des populations.

Le domaine de la génétique médicale progressait et en 1970, deux cytogénéti ciens, Lise Richer et Pierre Jean commencèrent à enseigner la génétique médicale à l'Université de Montréal. Lise Richer a passé dix-huit mois avec Lejeune en France pour ramener les technologies les plus innovatrices à Montréal. Pendant longtemps, elle a été la première et la seule femme à travailler spécifiquement dans le domaine québécois de la génétique. Il a fallu attendre le début des années 80 pour que deux autres femmes fassent partie de la communauté des médecins généticiens.

« Le docteur Richer est une figure marquante de la génétique au Québec, elle a réussi à monter un service de cytogénétique clinique de grande qualité, elle a formé des chercheurs et fait de la recherche avec des budgets ridicules. Elle passait un temps fou à chercher des fonds. Même sans budget, elle a toujours continué, investissant parfois une partie de son salaire pour payer les gens. Malgré ces conditions, son laboratoire de recherche se situait parmi les dix meilleurs en Amérique du Nord. Je suis certain que ça a été plus difficile pour elle parce qu'elle était une femme. Si elle était un homme, elle serait probablement plus considérée aujourd'hui » (Un médecin généticien : notes de terrain).

Plus tard, Richer et Jean furent rejoints par André Barbeau, un neurologue reconnu pour ses travaux sur la maladie de Parkinson. Aujourd'hui, Barbeau peut être considéré comme le premier généticien médical canadien à avoir offert des services de génétique clinique pour adultes, malgré le fait qu'il n'ait pas été formé en génétique. Au fil des ans, ses recherches s'étendirent à la Corée d'Huntington, à la dystrophie musculaire oculo-pharyngée, à l'ataxie de Friedreich et à l'ataxie spastique de Charlevoix-Saguenay.

Après tous ces développements intra-universitaires, un projet de dépistage des erreurs innées du métabolisme, dérivé des projets pilotes de Scriver et de Carol Clow, effectués entre 1964 et 1966, marquèrent le début d'une remarquable collaboration entre les quatre écoles médicales du Québec et le Ministère de la Santé du Québec. En 1969, Laberge et Dufour de l'Université Laval, Scriver et Clow de McGill et des représentants des quatre écoles médicales du Québec rencontrèrent le ministre de la santé Claude Castonguay pour le convaincre que le dépistage génétique pouvait avoir des rapports coûts-bénéfices importants pour la société québécoise. Cette rencontre donna naissance au Réseau de Médecine Génétique du Québec. Le gouvernement québécois accorda un budget spécifique au Réseau pour la mise en place d'un programme pilote axé sur le dépistage de la phénylcétonurie et de la tyrosinémie ainsi que pour la recherche. Le programme fut un succès et le Réseau québécois fut formalisé en 1970 (Fraser & Dallaire, 1992 ; Laberge, 1993, 1998).

La collaboration entre les universités se manifesta aussi dans la création de SOREP⁴ (Société de Recherche sur les Populations) à l'Université du Québec à Chicoutimi avec la participation de Laval et de McGill. Cette organisation multidisciplinaire a réuni des démographes, des historiens, des sociologues, des médecins, des anthropologues et des généticiens dans un même champ de recherche : la génétique des populations. L'intérêt de l'historien Gérard Bouchard pour la population du Saguenay-Lac-St-Jean, fit de lui l'instigateur de SOREP. La particularité de cette population tenait au fait que les premiers habitants avaient migré dans la région au milieu du XIXe siècle et présentait aujourd'hui une haute fréquence de certaines maladies héréditaires. Ces deux facteurs lui ont fait entrevoir la possibilité d'un effet fondateur québécois⁵ et la perspective d'intéressantes études génétiques.

⁴ Aujourd'hui, SOREP est devenu l'IREP, Institut inter-universitaire de Recherche sur les Populations.

⁵ L'effet fondateur : « [...] un prélèvement migratoire, sans doute non représentatif de l'ensemble de la population française, a en effet donné naissance outre-Atlantique à une population génétiquement différente. Par ailleurs, il ne fait pas de doute que cet effet fondateur québécois a été fragmenté, qu'il s'est en quelque sorte régionalisé. Ainsi, nos recherches sur l'origine du pool génétique de la région du Saguenay ont montré

Encouragé à poursuivre ses travaux par le généticien français Albert Jacquard pendant les années 70, Bouchard élaborait un fichier de la population saguenayenne, en informatisant 700 000 actes de baptêmes, de mariages et de sépultures s'étendant de 1842 à 1986, auxquels il ajouta des informations sur les personnes et les familles. Ce projet donna naissance à un fichier analogue pour les XIXe et XXe siècles à l'échelle du Québec, qui est devenu le fichier BALSAC, un registre informatisé de population fort utile pour la recherche en épidémiologie génétique et en génétique des populations. Depuis le début des années 80, des généticiens de Laval et McGill étaient impliqués dans le projet.

Aujourd'hui, il n'y a pas de généticien(ne) à l'Université du Québec à Chicoutimi. Cependant, on y offre des services de conseil génétique. La population qui participe à divers projets de génétique avec enthousiasme, apprécie grandement les études qui ont été faites car elle en bénéficie largement en matière de santé et de reproduction. Pour démontrer la complicité entre les populations touchées par certaines maladies génétiques et le milieu de la recherche, certains des conférenciers invités au premier colloque sur la génétique communautaire, organisé par CORAMH⁶ à Jonquière en 2000, étaient des gens qui étaient, entre autres, porteurs d'un gène muté pour des maladies héréditaires comme l'acidose lactique, dont les enfants atteints étaient décédés très jeunes.

Comme les tests de dépistage étaient offerts dans le cadre de projets de recherche, beaucoup de pressions ont été exercées par ces populations ces dernières années pour que le Ministère de la Santé accepte d'offrir des tests de dépistage pour ces maladies. À date, il n'y a pas eu de réponse positive à cet égard, les responsables du comité de l'époque jugeant

que ce dernier était l'aboutissement de trois vagues migratoires (ou trois effets fondateurs ?) qui se sont succédées entre trois régions du Québec entre le XVIIe et le XIXe siècle, soit la région de Québec, la région de Charlevoix, puis la région du Saguenay. » (Bouchard, Laberge, Scriver 1988 ; Bouchard, 1993 : 14)

⁶ Corporation de Recherche et d'Action sur les Maladies Héréditaires

que le fait d'acquiescer à ces demandes obligerait le MSSS à accepter toutes les autres. Dans cet esprit, il n'était pas question de favoriser une région spécifique par rapport aux autres. Pourtant, aucune analyse comparative n'a été faite entre le coût de ces tests et celui des soins prodigués aux enfants atteints de ces maladies. Les décisions ont été prises à partir de l'opinion de quelques fonctionnaires en charge du dossier et de la qualité de leurs rapports avec CORAMH et l'IREP.

Malgré les importantes questions éthiques qu'il pose, le dépistage de la maladie de Tay-Sachs est aussi un modèle de collaboration entre la population et les chercheur(e)s en génétique.

« Il y a des éthiciens qui disent qu'offrir des services diagnostiques de porteurs pour la maladie de Tay-Sachs dans la population juive de Montréal, c'est discriminatoire, c'est de l'eugénisme etc. [...] C'est la communauté en 1980 qui nous a demandé si on pouvait faire quelque chose pour elle. On a commencé en passant par les rabbins et les médecins, puis ça ne marchait pas. On est allé dans les Hi-Schools et avec les profs de bio on a expliqué ce qu'étaient : une maladie récessive, le Tay-Sachs etc. L'étudiant passait un test avec l'autorisation des parents (eux aussi informés) puis il connaissait son état de porteur. Il n'y en a plus de Tay-Sachs au Québec, il y en avait autant chez les Canadiens français puis il n'y en a plus » (Un médecin généticien : entrevue).

« La communauté juive était désespérée de perdre autant d'enfants dans des conditions affreuses et ce fut un soulagement de savoir qu'il y avait des tests de disponibles. Les jeunes n'ont pas été traumatisés, ils étaient au contraire heureux de savoir qu'ils pouvaient prévenir de tels malheurs » (Un médecin généticien : entrevue).

Depuis le début des années 30 jusqu'au milieu des années 90, le milieu de la recherche et de la clinique en médecine génétique et en génétique médicale a été dynamique, innovateur et soutenu par la collaboration entre les universités ainsi que par les bonnes relations entre les chercheur(e)s, les clinicien(ne)s, la population et l'État. Même si nous verrons plus loin

que la situation est devenue beaucoup plus complexe et difficile aujourd'hui, l'extrait d'entrevue qui va suivre illustre bien l'opinion générale des médecins généticiens sur leur capacité de continuer à innover et à offrir ce qu'ils considèrent encore comme un des meilleurs services au monde. Chacun et chacune croient qu'avec les budgets nécessaires, il pourrait encore en être de même.

« Le Québec est peut-être le système le plus évolué au monde, en ce qui concerne la génétique. C'est mon point de vue. J'ai de très bons contacts en Angleterre, en France, en Hollande et aux États-Unis. Ce que je veux dire, c'est que je connais leur situation. Je pense qu'au Québec, on est vraiment chanceux, c'est peut-être dû au fait qu'il y ait eu certains pionniers au Québec. Il y avait Scriver, l'équipe de Ste-Justine et le Réseau de médecine génétique qui ont commencé le dépistage. Il y avait des personnes qui étaient des figures de proue et le bateau avançait à grande vitesse. C'était dû aussi à la spécificité de la population canadienne-française du Québec. Pas à cause de la présence de maladies rares mais pour présenter des modèles. (À cause de la participation et de l'effet fondateur.) Le Québec s'est très bien organisé et les autres (pays) ont suivi » (Un médecin généticien : entrevue).

Dans cette section, on a pu voir que d'un vague statut de discipline scientifique la génétique est devenue médicale. Avec une telle reconnaissance, on pouvait penser à organiser et à développer la génétique médicale et la médecine génétique.

3.2.1.1 Historique de l'organisation de la pratique de la génétique médicale et de la médecine génétique

Les premiers jalons d'un développement plus uniformisé des services de médecine génétique et de génétique médicale au Québec furent posés par le Réseau de Médecine Génétique du Québec, premier réseau de médecine génétique au monde. Ses principales fonctions ont d'abord été de mettre en place un service de dépistage systématique des nouveaux-nés pour les maladies génétiques traitables, de s'occuper de formation, de mises

à jour des connaissances, de diagnostics, de traitements, de conseil génétique pour certaines maladies et de l'établissement de registres génétiques (Laberge, 1998). Il permit ainsi de coordonner un programme intégré de diagnostic prénatal non seulement pour les maladies chromosomiques, mais pour plusieurs autres maladies génétiques et congénitales. Il souscrivit aussi à l'introduction des diagnostics moléculaires dans les services de génétique.

Parmi ses priorités, le RMGQ devait organiser les laboratoires génétiques de références⁷ et supporter les centres hospitaliers universitaires dans l'implantation des services cliniques de génétique médicale. Au Québec, l'instauration de la médecine génétique et la prestation des services de génétique médicale se sont donc développées d'abord grâce à la collaboration des universités entre elles et ensuite entre les universités et le gouvernement. Ce modèle, qui en soi représentait un exploit, servit d'exemple au niveau international.

Cependant, dès le début des années 80, les demandes pour les services génétiques cliniques hospitaliers augmentèrent d'une façon considérable, ce qui fit en sorte que les ressources financières du RMGQ devinrent insuffisantes. Les pressions des milieux cliniques sur le RMGQ en vue d'obtenir de l'aide financière débouchèrent, en 1991, sur la création d'un comité consultatif dont le mandat était d'instaurer une politique budgétaire pour la clientèle clinique en génétique médicale. Ce comité déposa son rapport en 1994 (Rapport Pinsky), mais les propositions qu'il contenait furent mises de côté par le Ministère de la Santé et des Services sociaux (MSSS). La génétique ne fit plus partie des priorités ministérielles, mais au moins cinq autres documents et rapports ont été élaborés par la suite à la demande du MSSS. Depuis, les comités et les groupes de travail se sont succédés sans résultat⁸, au mécontentement de la communauté des généticien(ne)s.

⁷ Laboratoires où les échantillons sont envoyés parce qu'ils sont reconnus pour avoir l'expertise pour faire les tests.

⁸ À nouveau saisi de l'importance de la génétique humaine, le MSSS a entrepris, à l'été 2001, des travaux qui, cette fois, voudraient mener à des résultats concrets pour la population.

Conséquemment, le RMGQ fut démantelé en 1995 au grand regret de la plupart de ses membres. Seuls les deux programmes de dépistage néonataux demeurèrent sous la responsabilité financière de l'État. Sans budget spécifique, les services cliniques de génétique n'ont plus eu d'autres ressources que les budgets limités de leurs hôpitaux respectifs. Malgré ces conditions, les infrastructures déjà en place continuèrent de fonctionner tant bien que mal. Pour les médecins généticiens, l'absence de position ministérielle équivaut à une absence de financement. Cette situation signifiait pour eux une dégradation du système en place et ouvrait la porte au secteur privé qui pouvait (et peut encore) offrir des tests génétiques à l'extérieur des cadres et des normes du système de santé.

Comme les différents comités n'arrivaient à rien et que les personnes responsables de la génétique au MSSS n'avaient pas de connaissances scientifiques de la génétique ni de connaissances acquises sur le terrain, certains médecins généticiens s'inquiétaient fort de l'avenir :

« (S)i les gens du ministère continuent à ne pas intégrer la génétique dans la médecine et d'en faire une chose à part, ce sont eux qui vont être responsables de la commercialisation, du retard etc. Il y a dans la médecine des comités de pairs, d'évaluation et d'accréditation efficaces qui empêchent n'importe qui de faire n'importe quoi aux patients ou de se partir un « lab » de génétique. Le gouvernement s'est planté pendant 10 ans à vouloir contrôler la génétique par une approche idéologique » (Un médecin généticien : entrevue).

« [...] (L)eur rôle c'est dans les allocations de ressources, ce n'est pas dans la philosophie » (Un médecin généticien : entrevue).

Malgré tout, dans l'ensemble, les généticiens humains⁹ et médicaux conservèrent leur mode de collaboration dans l'esprit de l'ancien Réseau. Étant donné que la communauté est assez petite, cette coopération est aussi entretenue par la diversité des expertises que nécessite parfois l'établissement des diagnostics, ainsi que la prise en charge des patient(e)s et des familles. Comme le relatait un médecin généticien : « *Il est resté du réseau de médecine du Québec, de façon résiduelle, des bonnes amitiés et je n'ai pas de problèmes à envoyer des patients dans d'autres centres. Il y a peu à peu un genre de travail d'équipe qui se forme. C'est un atout* » (Un médecin généticien : entrevue).

De plus, l'existence du Réseau de médecine génétique appliqué (RMGA) du FRSQ¹⁰, axé sur la recherche et le développement, contribue activement au partage des connaissances et de l'expertise ainsi qu'au maintien du niveau d'excellence de ses chercheurs. « *Le Réseau de médecine génétique appliquée du Fonds de la Recherche en Santé du Québec est un organisme sans but lucratif établi depuis 1983. Sa mission est d'assister la recherche fondamentale en génétique humaine en facilitant le regroupement de chercheurs et l'échange de connaissances scientifiques et cliniques* » (RMGA, www.rmga.qc.ca/doc/hugo_fr.html, 2001). Comme la plupart des généticiens médicaux en clinique sont aussi chercheur(e)s, les collaborations professionnelles y sont fortement stimulées. Cependant, cet esprit collégial ne permet pas de transférer les connaissances en clinique sans le financement nécessaire et ne peut qu'être menacé par la course aux allocations de ressources négociées souvent de façon individuelle avec le MSSS.

Parallèlement au démantèlement du RMAG, un autre problème de taille se posait pour les généticiens médicaux, car la génétique médicale n'était pas reconnue comme une spécialité au Québec. Cette situation fit en sorte que certains spécialistes en neurologie et en

⁹ Par généticiens humains, j'entends tous les checheur(e)s non médecins qui oeuvrent en génétique humaine. La collaboration entre les Ph.D. et les Md. a été centrale dans le développement et le transfert des connaissances du laboratoire à la clinique.

¹⁰ Fonds de Recherche en Santé du Québec

obstétrique ayant la formation nécessaire pour devenir généticiens médicaux, ont choisi de demeurer dans leur spécialité d'origine. Devenir généticien(ne)s médicaux signifiait pour eux une perte considérable de revenu et surtout des conditions de pratique peu enviables, dans des centres hospitaliers universitaires écrasés par les restrictions budgétaires. Cette situation prévalait encore au début de 1996 :

« Ma formation m'aide à répondre à mes objectifs en génétique, mais la structure québécoise ne favorise pas nécessairement que je devienne médecin généticien. Par exemple, le temps qu'on passe avec les patients pour faire un conseil génétique adéquat, surtout en prénatal, ça prend souvent au moins une heure. Il n'y a pas vraiment d'avantages à travailler à 30 \$ de l'heure pour un spécialiste. Je préfère garder ma spécialité de base. Pourtant, je peux pratiquer la génétique partout au Canada parce que j'ai été certifié par le Collège Canadien des Généticiens Médicaux (CCGM), mais pour l'instant la génétique au Québec n'est pas encore reconnue (comme spécialité) par le Collège des médecins. Même si je pourrais être généticien au Québec, je ne le fais pas et c'est surtout pour la rémunération, mais il faudrait aussi améliorer les conditions dans lesquelles les généticiens et les gens qui sont en génétique travaillent. Augmenter le nombre de généticiens et améliorer la communication avec les autres spécialités » (Un obstétricien : entrevue).

Pourtant, dès 1968, un groupe de généticiens représentés par Dallaire, Fraser et Laberge avaient soumis une demande au Collège des médecins et chirurgiens du Québec pour faire reconnaître la spécialité. La demande était supportée par les départements médicaux et pédiatriques des universités Laval, de Montréal et McGill. Cependant, même si le Collège avait mentionné que la génétique médicale devait être considérée comme une spécialité, paradoxalement la demande fut jugée prématurée. Il fallut attendre 1996 pour que la spécialité soit reconnue au Québec, même si elle l'était déjà par le Collège royal des médecins et chirurgiens du Canada depuis 1988 (Leeming, 1999). Les premiers certificats de spécialistes en génétique médicale ont été émis en 1997 et les rémunérations équivalentes ont été effectives à partir du milieu de l'an 2000.

Pour ce qui concerne la formation des spécialistes, le Québec ne dispose que d'un seul département de génétique médicale située à l'Université McGill. Depuis 1984, McGill est aussi la seule université québécoise à offrir de la formation en conseil génétique. Ce programme de deux années, niveau maîtrise, forme des conseillères et des conseillers en génétique. Le cours comporte une partie théorique et une partie pratique qui, outre la consultation avec les patient(e)s, contient de la formation en cytologie, en biochimie, en génétique moléculaire et en tératologie. Les conseillères et conseillers en génétique qui sortent de McGill bénéficient d'une solide formation qui n'est cependant pas accréditée au Québec.

Aucun autre département ou programme de génétique médicale ou de médecine génétique n'existe ailleurs au Québec. Ni la génétique médicale ni la médecine génétique ne sont intégrées dans l'enseignement et la recherche des universités francophones. Cependant, même si les hôpitaux universitaires francophones n'ont pas de départements, ils ont des services de génétique qui reçoivent des externes et des résidents de spécialités différentes ainsi que des stagiaires en conseil génétique de McGill. Pour les quelques candidate(e)s qui voudraient faire carrière en génétique médicale, il existe deux programmes de résidence : un à l'Université McGill et l'autre à l'Université de Montréal.

De plus, malgré les efforts de l'Association des médecins généticiens du Québec, il n'y a que deux postes d'entrée en résidence disponibles par année. Un pour chacune des deux institutions. Ce système ne permet pas d'assurer l'acquisition annuelle de deux médecins généticiens dans le système de santé québécois comme le fait remarquer un médecin généticien. :

« Il y a un cota de deux généticiens par année parce d'autres spécialités veulent aussi former des spécialistes et, comme le total de spécialistes est une boîte fermée, on nous a ouvert la porte un tout petit peu mais pas beaucoup... Ça ne veut pas dire non plus que McGill va former des gens

qui vont nécessairement rester au Canada. Ils peuvent avoir des candidatures de l'étranger. Puis, ceux qu'on forme, nous, peuvent très bien décider d'aller travailler à Cleveland, nous n'avons aucune garantie » (Un médecin généticien : entrevue).

À l'Université Laval, certains généticiens ont tenté, sans succès, de mettre sur pied un cours d'assistant(e) clinique en génétique médicale, offert aux infirmiers et aux infirmières après le baccalauréat. Aujourd'hui, sa Faculté de médecine n'offre qu'un cours d'études supérieures optionnel de trente heures, sur l'introduction à l'étude de la médecine génétique.

Pour ce qui est d'intégrer la génétique à la formation médicale générale, la situation est encore pire. À la fin des années 50, Alan Ross avait réussi à convaincre le Collège Royal des Médecins et Chirurgiens Canadiens, d'allouer des crédits pour une année de génétique médicale dans le programme de résidence en pédiatrie. Malgré tout, il a fallu attendre plus de vingt ans avant que l'Hôpital de Montréal pour Enfants ne puisse introduire un cours de génétique clinique de quelques heures dans le programme de résidence des médecins. À l'Université de Montréal, il est possible de suivre un cours d'études supérieures en génétique et il existe aussi un cours pré-gradué obligatoire, inséré dans une année préparatoire à la formation médicale, mais ces choix sont optionnels. Enfin, comme je l'ai mentionné plus haut, l'Université Laval offre un cours optionnel aux étudiants gradués de la Faculté de médecine depuis 1998.

Au Québec, il est donc possible de devenir médecin sans avoir de formation minimale en génétique. *« Pendant le cours de médecine à l'université, on nous enseigne l'anatomie, la cytologie, mais la génétique : zéro. [...] C'est dommage parce que c'est essentiel de l'intégrer. C'est certain qu'à l'éducation médicale continue ça serait plus difficile mais au moins, il faudrait l'intégrer au curriculum des universités ! »* (Un médecin généticien :

entrevue). Cette lacune dans la formation des médecins étonne quand on sait que presque toutes les maladies, qu'elles soient simples ou complexes, ont des rapports avec la génétique et que des mesures préventives sont parfois possibles pour les contrer. La clinique de génétique souffre de cette situation. Nous verrons plus loin quels problèmes pose ce phénomène dans la prestation des services.

Pour résumer la situation, malgré la reconnaissance de la spécialité, les développements scientifiques et diagnostiques, l'expertise de pionniers dans l'histoire de la génétique humaine, le concours de chercheur(e)s de calibre international et le désir de la population de bénéficier des services médicaux qu'offre la génétique, la médecine génétique et la génétique médicale québécoises accuseraient, selon mes informatrices et mes informateurs, un retard de vingt ans. Cette situation est étonnante quand on sait qu'autrefois notre système servait de modèle partout dans le monde, étant même reconnu pour son caractère innovateur. Aujourd'hui, même pour ce qui concerne un service de base institutionnalisé comme le diagnostic prénatal, les centres accusent des manques considérables en ressources humaines et en équipement. Dans le chapitre qui va suivre, nous verrons quelles sont les conditions actuelles de la pratique de la génétique médicale.

3.3 Éléments suscitant l'émergence normative dans un contexte historique (Sections 1 et 2)

TABLEAU I : CHAP III Section I	Fin du XIXe siècle au milieu du XXe siècle	Milieu du XXe siècle à la fin du XXe siècle
Facteurs ou circonstances favorisant l'émergence normative		
<i>Nouvelles connaissances</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Découverte d'unités héréditaires invisibles • Découverte des chromosomes • Découverte de l'ADN 	<ul style="list-style-type: none"> • Identification des structures hélicoïdales de l'ADN • Identification de la double hélice comme support de l'hérédité • Identification ARN messenger • Identification des exons et introns
<i>Nouvelles pratiques</i>	<p>Scientifiques et biomédicales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Génétique • Biologie cellulaire • Réunion de la génétique et de la biologie cellulaire • Cytogénétique <p>Sociales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Transfert des normes de la génétique aux normes sociales • Eugénisme • Hygiène public génétique • Eugénisme positif : Incitation à se reproduire (élite) • Eugénisme négatif : Incitation à ne pas se reproduire (classes pauvres). • Politiques de stérilisation • Politiques d'immigration • Politiques d'élimination • Politique d'hygiène de la race • Réformes génétiques • Participation obligatoire • Choix étatiques 	<p>Scientifiques et biomédicale :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Biologie moléculaire • Génétique biochimique • Génétique moléculaire • Pratiques médicales, visant à prévenir et soulager les maladies • Approches plus scientifiques de la génétique se basant sur les faits connus et l'évaluation des risques et non sur des préjugés • Développement de la technique PCR • Développement de techniques pour isoler les gènes • Développement de la génétique médicale et de la médecine génétique • Mise au point de l'amniocentèse • Mise au point de la biopsie des villosités chorales • Mise au point de l'échographie • Cartographies de différents génomes • Développement de tests de diagnostics prénatals

		<ul style="list-style-type: none"> • Développement de tests de diagnostics génétiques Analyse ses marqueurs sériques maternels • Triple test • Diagnostic préimplantatoire • Multiplication de l'offre des tests génétiques par la recherche et par le privé <p>Sociales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Campagnes eugénistes pour éviter la prolifération de gènes délétères. (Débuts 70) • Abandon de l'eugénisme pour la génétique humaine • Abandon de l'hygiène public génétique pour le conseil génétique • Avortement sélectif • Passage de la participation obligatoire à la participation volontaire • Passage du choix étatique aux choix individuels • Multiplication des demandes de tests génétiques • Travaux éthiques • Mouvements activistes
<i>Interdits</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Mariage avec des « races inférieures » • Relations sexuelles avec des « races inférieures » • Reproduction des handicapés mentaux et des déviants 	<ul style="list-style-type: none"> • Eugénisme • Manipulations génétiques • Clonage • Arrêt de grossesse pour autre chose que des maladies graves • Discrimination sur des bases génétiques
<i>Inadéquation des normes en vigueur</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Immigration trop permissive • Droit donné à tous de se reproduire peu importe la race ou la classe 	<ul style="list-style-type: none"> • Aucune norme spécifique à la génétique, sauf en recherche • Aucune régulation de l'entreprise privée • Aucune norme pour protéger l'accès à l'information médicale génétique par un tiers qui en fait la demande auprès d'un individu

Dangers potentiels		
Culturels	<ul style="list-style-type: none"> • Conceptions évolutionnistes de l'humain 	<ul style="list-style-type: none"> • Réification de l'humain • Usurper les rôles de Dieu ou de la Nature • Culture de la performance • Culture du droit à la santé parfaite
Sociaux	<ul style="list-style-type: none"> • Dégénérescence de la race jugée supérieure • Prolifération des mauvais gènes • Prolifération des personnes les moins aptes à se reproduire 	<ul style="list-style-type: none"> • Nouvel eugénisme individuel • Eugénisme d'État • Eugénisme économique • Système médical discriminatoire • Contrôle de l'entreprise privée sur la génétique médicale et sur la médecine génétique • Coût trop élevé de la médecine génétique • Investissement de l'État dans la génétique plutôt que dans la lutte contre la pauvreté • Accès favorisé pour les classes sociales riches • Sélections discriminatoires sur des bases sexuelles ou sur des critères sociaux qui n'ont rien à voir avec les maladies graves
Professionnels	<ul style="list-style-type: none"> • Aucun 	<ul style="list-style-type: none"> • Aucun
Individuels	<ul style="list-style-type: none"> • Aucune prise en compte de l'individu 	<ul style="list-style-type: none"> • Résultats de tests génétiques sans information préalable • Discrimination • Accès aux informations génétiques par un tiers • Stigmatisation
Désirs de performance	<ul style="list-style-type: none"> • Améliorer la race 	<ul style="list-style-type: none"> • Vaincre la maladie • Défavoriser les handicaps et les déficiences intellectuelles • Manipulations génétiques visant l'amplification de certains caractères
Dynamiques favorisant l'émergence normative		
Autorégulation professionnelle	<ul style="list-style-type: none"> • Exclusive 	<ul style="list-style-type: none"> • Normes et pratiques favorisant l'autorégulation
Conjonctions d'expertises	<ul style="list-style-type: none"> • Génétique+biologie cellulaire • Génétique+économie • Génétique+pouvoir politique 	<ul style="list-style-type: none"> • Génétique+biomédecine + génétique biochimique + cytogénétique + génétique

		moléculaire + sciences sociales et humaines
<i>Interactions avec les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Rapports dominants/dominé(e)s 	<ul style="list-style-type: none"> • Experts-conseils/patient(e)s
<i>Interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Assujettissement des patient(e)s aux médecins et aux chercheur(e)s 	<ul style="list-style-type: none"> • Coopération-collaboration sous des représentations altruistes
Représentations symboliques du réel qui favorisent l'émergence normative		
<i>Représentations et imaginaires savants et biomédicaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Devoir et mission de perfectionnement de l'humanité • Peur de dégénérescence des classes sociales dominantes • Valorisation de l'élitisme • Racisme • Rapports de classe : dominants\dominés 	<ul style="list-style-type: none"> • Représentation du droit à la normalité • Remise en question du droit de se reproduire (début des années 60) • Identification des porteur(euse)s de gènes défectueux (début des années 60) • Mettre la génétique au service de l'individu et des familles. • Permettre aux gens de se reproduire malgré qu'ils soient susceptibles de transmettre une maladie génétique ou chromosomique • Médecine génétique anti-eugénique • Miracles de la thérapie somatique • Miracles de la thérapie germinale • Mettre fin à toutes les maladies • Connaissance de toutes les maladies • Miracles de la génétique
<i>Représentations et imaginaire pseudo-savants</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Racisme • Rapports de classe : supérieurs\inférieurs • Transmission des caractères psychologiques, • Augmentation du nombre de génie • Favoriser l'amour dans le mariage 	<ul style="list-style-type: none"> • Manipulation du génome • Clonage • Manipulations génétiques en vue de rendre l'individu plus conforme aux normes sociales et aux désirs des parents
<i>Représentations et</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Représentations eugénistes 	<ul style="list-style-type: none"> • Valorisation de l'intelligence

<i>imaginaire populaires</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Représentations racistes • Valorisation de l'élite • Déviances attribuables à des tares génétiques 	<ul style="list-style-type: none"> • Persistance à croire que les différences de statuts économique, sociaux et politiques sont d'ordre génétique • Choisir les caractéristiques physiques et psychologiques de son enfant • Miracles de la génétique
Types de régulations appliquées ou en émergence		
<i>Les producteurs des normes en émergence</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Élités • Populations blanches 	<ul style="list-style-type: none"> • Les chercheur(e)s, les médecins et l'entreprise privée (Informel) • Les comités d'éthique (Formel)
<i>Les régisseur(e)s présumés des futures normes</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Élités • État • Institution judiciaire • Institution militaire 	<ul style="list-style-type: none"> • Autorégulation professionnelles
<i>Les objets et les sujets visés par l'encadrement normatif</i>	<p>Objets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Reproduction humaine • Immigration • Mariages • Rapports ethniques <p>Sujets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Malades mentaux • Alcooliques • Homosexuel(le)s • Déviant(e)s • Violent(e)s • Criminel(le)s • Population d'Europe de l'Est et du Sud • Population noire • Classes pauvres • Immigrant(e)s 	<p>Objets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • La recherche en génétique • Les tests génétiques <p>Sujets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les chercheur(e)s • Les médecins • Les patient(e)s (autonomie)
<i>Sanctions possibles</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Stérilisation des criminels • Mesures légales pour les contrevenant(e)s 	<ul style="list-style-type: none"> • Aucune

TABLEAU II : CHAP III Section 2	Développement de la génétique médicale et de la médecine génétique au Québec	Historique de l'organisation de la pratique
Facteurs ou circonstances favorisant l'émergence normative		
<i>Nouvelles connaissances</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Possibilité d'associer les connaissances de la génétique avec la médecine • Amélioration des connaissances de la génétique médicale par son contact avec la pédiatrie • Amélioration des connaissances par l'accès aux matériaux biologiques humains prélevés en clinique • Développement des recherches sur les maladies génétiques fréquentes au Québec • Bonne collaboration entre les universités et les diverses disciplines impliquées en génétique 	<ul style="list-style-type: none"> • Les recherches sur le génome fournissent de plus en plus de connaissances sur les relations entre les gènes, les maladies et l'environnement • De plus en plus de tests diagnostiques sont développés et leur fiabilité est à son maximum • Développement des technologies diagnostiques • Transfert des connaissances et des technologies en clinique
<i>Nouvelles pratiques</i>	<p>Scientifiques et biomédicales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Génétique humaine associée au développement de la génétique générale (Années 30-40) • Acceptation de la génétique médicale comme discipline académique (Milieu des années 40) • Acceptation de la génétique humaine dans les départements de biologie • Association de la génétique et de la pédiatrie • Création d'un département de génétique médicale • Conseil génétique préconceptionnel sans tests disponibles • Arrêt de grossesse justifié par de fortes probabilités d'atteinte du fœtus • Cours de génétique humaine • Génétique biochimique 	<p>Scientifiques et biomédicales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Mise sur pied du réseau de médecine génétique appliquée (RMGA), axé sur la recherche, le développement et le transfert des connaissances • Coordination des services de dépistage et de diagnostic prénatal, formation, mise à jour des connaissances, diagnostics, traitements, conseil génétique, registres et support des centres hospitaliers universitaires dans l'implantation des services cliniques de génétique médicale génétique par le réseau de médecine génétique du Québec (RMGQ) • Service de dépistage systématique des nouveau-nés pour les maladies

	<p>comme discipline indépendante</p> <ul style="list-style-type: none"> • Mise sur pied d'un laboratoire de cytogénétique humaine • Service de cytogénétique pour diagnostics prénatals • Étude des erreurs innées du métabolisme • Création du réseau de médecine génétique du Québec (RMGQ : premier réseau de médecine génétique au monde) • Offre de services génétiques pour adultes • Mise sur pied d'un service de dépistage des erreurs innées du métabolisme • Programme de dépistage de la phénylcétonurie et de la tyrosinémie • Génétique des populations (SOREP) (BALSAC) (IREP) <p>Sociales:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Dépistage génétique+rapport coût-bénéfices intéressant pour l'État • Budget protégé spécifique pour la génétique : programmes pilote sur le dépistage de la phénylcétonurie et de la tyrosinémie ainsi que pour la recherche • Participation enthousiaste de la population à divers projets pilotes et de recherche • La population apprécie les études qui les concernent • Pression sur le MSSS par les populations concernées par les projets de recherche pour avoir accès aux tests génétiques développés en recherche 	<p>traitables</p> <ul style="list-style-type: none"> • Création d'un programme intégré pour le diagnostic prénatal des maladies chromosomiques, génétiques et congénitales • Introduction informelle des diagnostics moléculaires dans les services de génétique • Organisation des laboratoires de génétique de référence • Démantèlement du RMGQ (95) • Reconnaissance de la spécialité en génétique médicale (1996) • Rémunération pour le travail de spécialiste (2000) • Limitation des postes d'entrée en résidence à 2 par année • La génétique n'est pas encore intégrée à la formation de base des médecins • Manque de ressources humaines et d'équipement <p>Sociales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Collaboration entre les milieux universitaires et le gouvernement • Désengagement de l'État sauf pour les programmes de dépistage néonatal • Participation enthousiasme de la population • Débats éthiques • Débats sociaux
<i>Interdits</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiés 	<ul style="list-style-type: none"> • Peur d'attitudes non-éthiques
<i>Inadéquation des</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Absence de normes pour 	<ul style="list-style-type: none"> • Normes déontologiques

<i>normes en vigueur</i>	reconnaître la génétique humaine <ul style="list-style-type: none"> • Absence de normes pour reconnaître la génétique médicale • Absence de normes pour réguler les pratiques génétiques 	traditionnelles, rien de spécifique à la génétique <ul style="list-style-type: none"> • Règles éthiques internationales
<i>Dangers potentiels</i>		
<i>Culturels</i>	• Non identifiés	• Non identifiés
<i>Sociaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Contrôle des mariages • Interdiction de reproduction exercée par les familles • Avortements décidés à partir de probabilités sans diagnostic 	<ul style="list-style-type: none"> • Désengagement de l'État dans l'organisation des services • Intercession de l'entreprise privée, avec ses propres norme) dans le système de santé québécois • Commercialisation de la génétique médicale • Retard dans le développement des services de génétique médicale • Manque de financement
<i>Professionnels</i>	• Aucun	<ul style="list-style-type: none"> • Généticiens médicaux menacés dans l'exercice de leur pratique • Généticiens médicaux non reconnus comme spécialiste • Manque de médecin généticien • Rémunération inadéquate • Médecins généticiens reconnus au Canada mais pas au Québec • Exode des médecins généticiens formés au Québec
<i>Individuels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Stigmatisation • Assujettissement • Eugénisme individuel 	<ul style="list-style-type: none"> • Empêchement de se reproduire • Empêchement d'avoir accès aux tests • Absence de démarches préventives sur la santé des individus sans tests diagnostics
<i>Désirs de performance</i>	• Développement des connaissances et des pratiques de génétique médicale et de médecine génétique	• Amélioration et organisation de meilleurs services

Dynamiques favorisant l'émergence normative		
<i>Autorégulation professionnelle</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Préférence pour l'autorégulation professionnelle 	<ul style="list-style-type: none"> • Préférence pour l'autorégulation professionnelle
<i>Conjonctions d'expertises</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Biologie+génétique • Génétique + pédiatrie • Génétique + médecine • Secteurs biochimiques + cliniques • Enzymologie + génétique • Génétique des populations : génétique + démographie + histoire + sociologie + médecine + anthropologie 	<ul style="list-style-type: none"> • Médecin chercheur(e) pour la plupart en génétique • Fonctionnaires du MSSS et éthicien(ne)s
<i>Interactions avec les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Conseils sur la reproduction et sur la prévention à partir des connaissances du médecin/supposée autonomie des patient(e)s 	<ul style="list-style-type: none"> • Conseil génétique sur la reproduction et sur prévention à partir de tests diagnostics/supposée autonomie des patient(e)s
<i>Interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Collaboration, coopération 	<ul style="list-style-type: none"> • Collaboration, coopération, compétition
Représentations symboliques du réel qui favorisent l'émergence normative		
<i>Représentations et imaginaires savants et biomédicaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Scepticisme des milieux académiques quant à la spécificité de la génétique humaine • Scepticisme quant à la possibilité que la génétique humaine soit d'une quelconque utilité pour la médecine • Difficultés d'intégrer la génétique à la médecine • Aider les couples à évaluer leurs risques de mettre au monde un enfant malade ou handicapé • Les généticiens croyaient que tout en médecine allait devenir génétique, même le cancer devrait avoir des causes génétiques • Visions de thérapies géniques • Québec :exemple international en génétique 	<ul style="list-style-type: none"> • Avec le désengagement de l'État, les 20 ans d'avance que le Québec avait se transforment en 20 ans de retard • Le rôle de l'État est dans l'allocation des ressources • Le gouvernement veut contrôler la génétique par une approche idéologique

<i>Représentations et imaginaire pseudo-savants</i>	• Non définis	• Non définis
<i>Représentations et imaginaire populaires</i>	• Non définis	• Non définis
Types de régulation appliquées ou en émergence		
<i>Les producteurs des normes en émergence</i>	• Généticiens	• État • Généticiens • Éthicien(e)s
<i>Les régisseur(e)s présumés des futures normes</i>	• Autorégulation	• Autorégulation
<i>Les objets et les sujets vus par l'encadrement normatif</i>	Objets : • Enseignement • Recherche • Pratique Sujets :	Objets : • Budgets • Enseignement • Organisation • Pratiques Sujets • Praticien(ne)s • Patient(e)s • Chercheur(e)s
<i>Sanctions possibles</i>	• Non définies	• Non définies

CHAPITRE IV

PRATIQUES MÉDICALES DE LA GÉNÉTIQUE DE LA REPRODUCTION : LA CLINIQUE ET LE LABORATOIRE

D'abord, je dois préciser que les chapitres IV, V, VI et VII sont reliés aux objectifs généraux trois et quatre qui, je le rappelle, visent à « *intégrer au niveau théorique les pratiques, les interactions et les représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s de la génétique médicale de la reproduction* » et à « *reconsidérer le social dans la biomédecine et la technologie en intégrant les actrices et les acteurs sociaux et biomédicaux comme agents de changement dans nos considérations théoriques sur la génétique humaine* ». Même si les pratiques, les interactions et les représentations font l'objet de chapitres différents, l'influence des actrices et des acteurs sociaux et biomédicaux sur les phénomènes d'émergence normative y sera toujours centrale. Cependant, avant d'en venir aux interactions et aux représentations d'une façon plus spécifique, le chapitre IV expose les conditions d'exercice de la pratique médicale de la génétique de la reproduction, autant pour ce qui concerne la clinique que le laboratoire.

Pour l'instant, la génétique médicale étant avant tout une médecine de diagnostic, la clinique et le laboratoire sont indissociables. Pour cette raison, ce chapitre ne comporte qu'une seule section. Toutefois, une première subdivision permet d'introduire les conditions de pratique et la seconde, d'offrir une description générale des services cliniques

et de laboratoire de génétique médicale. Par la suite, il sera question des services cliniques de génétique associés à la reproduction et plus particulièrement du diagnostic prénatal, de ses techniques, de ses modalités et de certains des problèmes qui lui sont particuliers. Un état de situation, concernant la prestation des services de laboratoire de diagnostics, mettra fin à la première section de ce chapitre. La deuxième section n'est qu'un tableau des différents éléments qui provoquent l'émergence normative dans l'univers de la pratique.

4.1 Conditions de prestation des pratiques actuelles

La prestation actuelle des services génétiques québécois s'insère dans un ensemble de programmes dont le principe d'accès universel vise à assurer le bien-être de toute la population en matière de santé et de services sociaux. Ces services sont essentiellement financés par le budget général du Gouvernement du Québec. Cependant, dans un contexte de restrictions budgétaires, comme la médecine génétique et les services de génétique médicale étaient, jusqu'à tout récemment, associés aux maladies rares, au dépistage néonatal et à une certaine forme de diagnostic prénatal dans les représentations des instances décisionnelles, plusieurs services de génétique de pointe ne sont pas assurés par l'État et peu de ressources sont allouées au bon fonctionnement de ceux qui existent déjà.

Plusieurs médecins généticiens croient que mis à part les restrictions budgétaires qui s'étendent à tous les domaines de la santé, il y a trois raisons pour lesquelles la génétique a de la difficulté à obtenir du financement et elles sont généralement partagées dans le milieu de la génétique médicale. La première concerne la pratique elle-même : « *C'est difficile d'avoir notre place dans le système de santé parce qu'on s'occupe de maladies rares* » (Un médecin généticien : entrevue). La deuxième regarde le gouvernement : « *Il n'y a pas de volonté politique ferme de répondre à la demande de ces gens* » (Un médecin généticien : entrevue). La troisième touche à des problèmes plus relationnels : « *Il y a des généticiens*

qui se sont mis en grippe avec le Ministère et depuis ce temps-là il n'y a plus rien pour personne » (Un médecin généticien : Notes de terrain).

La nature de la pratique, son importance politique et les relations qu'entretiennent entre eux, les généticiens et les représentant(e)s du MSSS semblent aujourd'hui les principales clefs du développement de la génétique. Cependant, j'ai pu vérifier sur le terrain que, jusqu'à tout récemment, il n'y avait pas eu de geste significatif pour faire en sorte que les dirigeant(e)s comprennent ce qu'était la génétique. J'ai aussi pu observer que le conflit présumé entre certains généticiens et le Ministère n'était en fait qu'un conflit entre quelques rares individus situés de part et d'autre. Cependant, les personnes perçues comme étant les instigatrices de ce conflit, sans être sans taches, ont aussi servi de bouc-émissaires à la fois pour procéder à quelques règlements de comptes et aussi pour accroître l'influence politique de certaines éminences grises sur la répartition des ressources et le développement de la génétique médicale.

Autrement dit, certains événements ont permis à quelques personnes de défaire subtilement le pouvoir de tout un réseau. Pourtant, je suis convaincue qu'une connaissance minimale de la génétique, une analyse objective et impartiale de la situation actuelle, la participation officielle d'un médecin généticien et d'un responsable de laboratoire de chaque centre (quand ce sont des gens différents) et une composition démocratique de groupes ministériels, permettraient au Ministère de la Santé et des Services sociaux de prendre des décisions équitables et profitables pour la population, dans la mesure des budgets disponibles. Ce qui répondrait aux désirs de plusieurs généticien(ne)s, comme l'exprime ici l'un d'eux : *« Je veux des balises claires. Pas de celles que les personnes habiles intellectuellement vont pouvoir changer tout le temps là, mais des décisions sans possibilités de compromis. Ensuite je veux des décisions concernant la santé qui ne dépendent pas de la « politicaillerie ». Je veux que la santé cesse d'être politique ! »* (Un médecin généticien : entrevue).

En attendant de meilleures conditions, les services sont offerts mais souvent, sauf pour ce qui concerne le diagnostic prénatal, avec six mois de retard. Que ce soit pour les services cliniques ou les laboratoires, les pratiques ont évolué sans que leurs conditions de prestations n'aient été réévaluées. De plus, depuis le démantèlement du RMGQ, les services de génétique ne sont plus considérés comme un ensemble, mais comme des entités différentes, desservies au gré des hôpitaux et des alliances politiques. Par exemple, même si de nouveaux équipements ont été accordés récemment à certains centres, ces investissements sont nettement insuffisants et ne sont pas équitables pour tous les centres. Dans certains cas, on ne s'est même pas préoccupé de savoir si le personnel était qualifié pour utiliser les nouveaux appareils. En fait, aucune analyse globale des besoins et aucun budget n'ont fait l'objet d'une révision depuis plus de 12 ans. Pour illustrer cette situation, le budget actuel alloué aux laboratoires de génétique est d'environ 6,5 millions de dollars au Québec, tandis qu'en Ontario il est de 25 millions¹ (Association des médecins généticiens du Québec, 1999).

Malgré le démantèlement du RMGQ et les guerres de pouvoir, la majorité des membres de la communauté des généticiennes et des généticiens humains et médicaux du Québec s'efforce de conserver une coordination globale à travers les infrastructures qui restent. Même s'il n'y a plus aucun budget spécifique pour la génétique, de grands efforts sont déployés pour développer des tests de diagnostics et pour offrir les services de base aux patient(e)s et à leurs familles.

¹En Ontario, le budget pour les laboratoires est de 25 millions de dollars. Compte tenu des populations respectives du Québec et de l'Ontario, pour offrir un service similaire le budget alloué au Québec devrait être bonifié. Selon l'estimation de l'Association des généticiennes et généticiens du Québec, ce budget devrait dépasser les 15 millions de dollars.

Ces services de médecine génétique et de génétique médicale comprennent : la génétique clinique, la génétique de laboratoire et la génétique des populations auxquels on peut ajouter l'enseignement et la recherche. Plus de 95 % des services cliniques ou de laboratoires dispensés par des médecins généticiens sont de niveau ultra-spécialisé et plus de 90 % de ces services sont regroupés dans les centres hospitaliers universitaires (CHU) de Montréal², de Québec³ et de Sherbrooke⁴ (Association des médecins généticiens du Québec, 1999). Sporadiquement, les cliniques de génétique des CHU s'associent à certains médecins en régions, pour tenter de répondre localement à des besoins particuliers, à des populations spécifiques ou au suivi que nécessite la pratique de la génétique médicale.

Les services de génétique médicale qu'on retrouve en clinique englobent : 1) le diagnostic prénatal, 2) les cas de dysmorphologie telles les différentes malformations ou les anomalies chromosomiques, 3) les erreurs innées du métabolisme, 4) le conseil génétique préconceptionnel, prénatal, pédiatrique, adulte et familial, 5) le diagnostic prédictif des maladies et des prédispositions génétiques. Les laboratoires offrent des services pour le diagnostic prénatal, certains tests d'ADN et des tests de génétique biochimique associés aux programmes de dépistage néonatal. De plus, selon la compétence des responsables de laboratoires et la particularité de leurs activités de recherche, les patient(e)s peuvent bénéficier de tests de génétique biochimique et de tests de génétique moléculaire plus diversifiés. La génétique des populations, qui fait partie de la médecine génétique et de la santé publique,⁵ consiste (pour l'instant) en deux programmes de dépistage néonatal : le dépistage sanguin pour la phénylcétonurie, la tyrosinémie héréditaire et l'hypothyroïdie, ainsi que le dépistage urinaire de l'acidurie méthylmalonique et des acides aminés urinaire. On y retrouve aussi un programme de porteurs hétérozygotes pour le Tay-Sachs et la B-thalassémie.

² Hôpital Ste-Justine, Hôpital de Montréal pour Enfants

³ Centre hospitalier universitaire de l'Université Laval, Hôpital St-François d'Assise

⁴ Centre hospitalier universitaire de l'Université de Sherbrooke

⁵ Étant donné la problématique de cette thèse, je n'irai pas plus avant en ce qui concerne la médecine génétique.

En plus d'être affectés par un budget non adapté, les services de génétique souffrent d'un important manque d'effectifs. Si on exclut les services de dépistage néonatal, seulement vingt médecins généticiens répondent à près de 76 000 demandes par année et la situation va se dégrader rapidement à cause des départs à la retraite. Au premier janvier 1999, sept médecins généticiens avaient moins de 50 ans, quatre se situaient entre 50 et 60 ans et sept autres avaient plus de soixante ans (Association des médecins généticiens du Québec, 1999). Même dans ces conditions, il est impossible de substituer d'autres spécialistes aux généticien(ne)s parce que la génétique médicale est une spécialité complexe, en pleine effervescence et que les connaissances s'y développent à un rythme effarant. *« Ça va trop vite la génétique, si tu ne peux pas t'y consacrer à temps plein ce n'est pas une bonne idée de vouloir en faire »* (Les propos d'un hématologue à un étudiant en médecine, rapportés par un généticien ; entrevue). Cette situation est aussi bien décrite dans la citation qui suit :

« On n'est pas beaucoup, les gens pensent que tout le monde peut faire de la génétique. Le cardiologue connaît ses maladies génétiques cardiaques, le biochimiste connaît ses maladies métaboliques génétiques etc. Je pense que nous, on a toujours défendu l'intégralité de l'activité, c'est-à-dire : activités de laboratoire, activités cliniques, activités d'interprétation des tests auprès de la clientèle, activités de communication » (Un médecin généticien : entrevue).

Seuls les médecins ayant une spécialité en génétique sont en mesure d'offrir ce genre de service. Une connaissance superficielle de la génétique ne peut que priver certains patients des services auxquels ils auraient droit.

« Plus les connaissances scientifiques se développent, plus il est difficile de se mettre à jour, mais il faut avoir les connaissances nécessaires pour être en mesure de référer les patient(e)s à quelqu'un d'autre, dire voici, on n'a pas les services ici, mais ils les ont dans une autre province, dans un autre pays. Il y a des chercheurs qui s'intéressent à ce que vous avez. Voulez-vous qu'on s'informe ? Voulez-vous une consultation ailleurs ?

Les autres spécialistes peuvent difficilement être au courant de ces choses » (Un médecin généticien : notes de terrain).

La situation est aussi aggravée par le fait que sur ces vingt médecins : un, exerce à l'extérieur de la province, un autre travaille pour une clinique privée, trois sont déjà en semi retraite ou ne font plus de clinique et, fait particulier au Québec, il n'y a que quatre médecins généticiens qui font de la clinique à temps complet. Comme la majorité des médecins généticiens sont aussi chercheur(e)s, ils ne peuvent consacrer en moyenne qu'un tiers de leur temps à la clinique. Cette situation est singulière car aucune autre spécialité médicale ne comprend autant de spécialistes impliqués dans la recherche.

D'ici deux ans, il est donc à prévoir qu'il manquera près de la moitié des effectifs québécois, quoique la relève pourrait permettre d'espérer l'ajout de trois médecins généticiens, s'ils ne choisissent pas de travailler ailleurs au Canada ou à l'étranger.

« On a de la difficulté à recruter au Québec à cause de la langue, à cause de la situation politique, à cause des conditions d'exercice et à cause des conditions salariales. Ceux qui viennent de pays où la situation politique est difficile ont peur que le Québec se sépare. Ce qui est pire, c'est qu'on a de la difficulté à garder ceux qu'on forme tant les conditions sont meilleures ailleurs. Le Québec paye pour leur formation, mais sa population n'en profite pas. C'est un réel problème » (Un médecin généticien : notes de terrain).

Si on se base sur les recommandations de l'Organisation mondiale de la santé, la situation idéale serait de disposer d'un généticien par tranche de 200 000 personnes. Selon ces normes, le Québec aurait un besoin immédiat de trente-sept généticiens médicaux pour être en mesure de desservir la population d'une façon optimale. L'Association des médecins généticiens du Québec soutient ces chiffres et, en 1999, elle estimait que si le recrutement à l'étranger n'est pas favorisé, si les conditions de pratique ne sont pas améliorées et si les

postes de résidence ne sont pas augmentés, au mieux, on peut prévoir un effectif de vingt-trois médecins généticiens et dix résident(e)s en formation pour l'an 2010.

À cause du manque de praticien(e)s, l'accessibilité aux services de génétique clinique et de laboratoire varie aussi selon l'expertise des médecins généticiens et l'importance des ressources qui leur sont allouées dans les centres où ils pratiquent. De plus, pour assurer un service complet et pour alléger leurs tâches, ils devraient être entourés d'une équipe comprenant, entre autres, des conseillers et conseillères en génétique, des travailleuses et des travailleurs sociaux, des psychologues et des diététistes. Une telle organisation s'avère difficile quand on ne peut investir pour assurer les services génétiques de base. Même les laboratoires de diagnostics manquent d'équipement et de personnel qualifié, mais j'y reviendrai plus loin. La concentration de la population, sa répartition géographique et le nombre de demandes dirigées vers un centre sont aussi des facteurs importants dans les conditions de prestation des services.

En n'obtenant pas de budget adéquat, en accusant un déficit d'effectifs et en ne bénéficiant pas de conditions homogènes, les services cliniques et de laboratoires de génétique médicale ne peuvent s'ajuster aux nouvelles réalités malgré les compétences et la formation de pointe de la plupart des généticien(e)s. Certains services de génétique clinique et de laboratoire ne peuvent pas se permettre de secrétaire et manquent de personnel formé pour être en mesure de donner des services adéquats.

Comme il n'y a pas, à proprement parler, une spécialité en génétique de la reproduction et comme il n'y a pas non plus de généticien qui se consacre exclusivement aux questions reproductives, il était nécessaire de brosse un tableau des conditions de pratique de la génétique médicale dans leur ensemble, avant de passer à la description des services de génétique reliés à la reproduction. Après ce survol des conditions de prestation des services

de génétique médicale au Québec, je vais maintenant m'en tenir aux services cliniques et de laboratoire qui sont offerts en rapport avec la reproduction.

4.1.1 Services cliniques de génétique de la reproduction

Les services de génétique relatifs à la reproduction, disponibles dans l'ensemble du réseau public québécois, se limitent aux tests de diagnostics prénatals pour les femmes de 35 ans et plus, à certains diagnostics moléculaires prénatals à partir de l'ADN pour des maladies comme la fibrose kystique, à des diagnostics particuliers comme les mosaïques ou la dysomie uniparentale, aux tests de porteurs hétérozygotes et au conseil génétique prénatal ou préconceptionnel. Le diagnostic prénatal pour les femmes de moins de 35 ans, le diagnostic préimplantatoire maintenant disponible en clinique privée et le triple test ne sont pas des services offerts systématiquement par l'État.

Le triple test, même s'il a fait l'objet d'un projet pilote dirigé par une équipe de chercheur(e)s de l'Hôpital St-François d'Assise à Québec, n'est pas couvert par le système de santé québécois. Québec est la seule province canadienne à ne pas offrir ce service. Encore que, pour Terre-Neuve, ce service est relativement nouveau. Cependant, les Québécoises peuvent avoir accès au triple test en consultant dans une clinique privée ou encore, en s'adressant directement au service de génétique de l'hôpital où s'est déroulé le projet pilote.

Dans ces conditions, je m'intéresserai principalement au conseil génétique préconceptionnel et prénatal ainsi qu'au diagnostic prénatal. Cependant, même si dans la pratique le conseil génétique précède le diagnostic prénatal, il est surtout une source d'interactions entre les médecins et les patient(e)s. C'est pourquoi je m'attarderai plus

particulièrement au diagnostic prénatal dans ce chapitre pour revenir au conseil génétique dans le chapitre suivant.

4.1.1.1. Diagnostic prénatal

Le diagnostic prénatal par amniocentèse est offert d'une façon systématique aux femmes âgées de 35 ans et plus, pour leur permettre de savoir si elles portent un fœtus atteint du syndrome de Down (trisomie 21) ou de certaines maladies ou anomalies chromosomiques ou génétiques. Il peut s'effectuer à partir de la quatorzième semaine jusqu'à la fin de la grossesse. Au Québec, ce sont les obstétricien(ne)s qui pratiquent l'amniocentèse. Ils le font à partir de centres hospitaliers répartis sur l'ensemble du Québec. Par la suite, les prélèvements sont acheminés vers les laboratoires désignés où, le plus souvent, des médecins généticiens, assistés de technologistes, poseront un diagnostic à partir de l'observation des chromosomes du fœtus. Les résultats sont normalement connus dix jours après le prélèvement, mais nous verrons, dans la section consacrée aux laboratoires, qu'il en est autrement. Grâce à des techniques de pointe en cytogénétique et en biologie moléculaire, d'autres tests diagnostiques sont aussi disponibles et peuvent être réalisés à partir du liquide amniotique (fibrose kystique, Tay-Sachs, thalassémies, tyrosinémie, etc.).

Les services de diagnostic prénatal sont intégrés aux soins de santé offerts par l'État depuis 1973, parce que le risque de mettre au monde des enfants souffrant de pathologies causées par des anomalies chromosomiques est plus élevé chez les femmes de 35 ans et plus. Par exemple, pour la trisomie 21 il peut être de 1 / 428 pour une femme de 35 ans, de 1 / 129 pour une femme de 40 ans et de 1 / 28 pour une femme de 45⁶. En 1997, 75 % des femmes enceintes de 35 ans et plus ont consenti à l'amniocentèse. Selon le fichier des naissances du

⁶ Source : Toronto Fetal Centre (Leeming, 1999)

Québec, les mères de 9 883 nouveaux-nés vivants avaient 35 ans et plus en 1997. Cette année-là, elles ont contribué à 12,4 % des naissances sur un total de 79 723 bébés.

Quoique les femmes plus jeunes n'aient pas accès à ce programme, elles peuvent bénéficier de ses services sous certaines indications. Il peut s'agir d'une histoire familiale de maladies chromosomiques ou génétiques, d'un diagnostic de maladie génétique ou d'un état de porteur, d'une grossesse anormale, d'une échographie anormale, d'un contexte tératogène⁷, d'une maladie biochimique ou encore, de l'anxiété parentale. De plus, les services d'échographie fœtale de routine au Québec⁸, permettent d'identifier certaines malformations du fœtus qui mènent des femmes de n'importe quel âge vers une consultation en génétique afin d'évaluer la possibilité d'un diagnostic prénatal. Plus rarement, d'autres techniques comme la biopsie des villosités chorales et la cordocentèse peuvent aussi se substituer à l'amniocentèse selon la période de la grossesse et l'urgence d'un diagnostic.

La biopsie des villosités chorales permet le diagnostic précoce d'anomalies ou de maladies génétiques ou chromosomiques dont on soupçonne la présence. Comme elle se pratique entre la dixième et la quatorzième semaines de grossesse, elle permet d'opter pour un avortement avant la quinzième semaine, ce qui réduit les risques pour la mère et la complexité de l'interruption de grossesse. Un diagnostic est accessible quatre à cinq jours après le prélèvement. La cordocentèse est indiquée pour des cas d'anomalies graves qui parfois sont découvertes lors d'une échographie de routine. Elle se pratique après la seizième semaine de grossesse et les résultats sont connus après quatre ou cinq jours.

⁷ Susceptible de provoquer des malformations congénitales.

⁸ Il s'est pratiqué 172 290 échographies sur des femmes enceintes au Québec en 1997 pour 79 723 naissances, soit un peu plus de 2 échographies par grossesse.

L'Association des médecins généticiens du Québec prévoyait qu'entre 1999 et 2000, les nouvelles consultations pour le diagnostic prénatal représenteraient 44.2 % des demandes totales des services génétiques, sans compter les consultations en conseil génétique préconceptionnel auprès des personnes atteintes, porteuses ou à risque de transmettre des maladies chromosomiques ou génétiques. Donc, près de la moitié des demandes actuelles en génétique médicale touchent les questions reproductives.

Jusqu'à maintenant, les cliniques de génétique ont investi beaucoup d'énergie afin de développer et d'offrir des services en période prénatale à l'intention des femmes enceintes qui peuvent donner naissance à un enfant atteint d'une pathologie grave ou à des couples qui font le projet d'avoir un enfant dans des conditions de risques augmentés. Ces services de diagnostic, accessibles sur une base volontaire, soulèvent chez certaines personnes des craintes eugénistes. Cependant, comme en témoigne le long extrait d'entrevue qui va suivre, les médecins généticiens considèrent que ces services favorisent la poursuite des grossesses en rassurant les femmes ou les couples à risque, par un diagnostic chromosomique ou génétique du fœtus.

« En 70, on a inventé l'amniocentèse et on est parti avec des idées de l'époque, en disant c'est terrible la trisomie 21, si on est capable d'offrir aux femmes un service de diagnostic en rapport avec des risques empiriques, selon leur âge etc., ça serait une bonne chose puis ça permettrait qu'il y ait moins de trisomie 21. Là, à l'époque, il y en a qui arrivent et disent : « Ha ! C'est de l'eugénisme déguisé, ce sont des avortements » etc.

Aujourd'hui, on en sait plus sur la génétique donc, si on offre un diagnostic prénatal, d'abord on ne force pas personne et deuxièmement on veut développer des tests pour les offrir à ceux qui en auraient besoin, plutôt que de les offrir à tout le monde. [...] Troisièmement, les gens vont pouvoir avoir l'information et décider d'eux-mêmes.

Ça fait 25 ans qu'on leur donne les chiffres (aux personnes qui considèrent cette pratique comme eugéniste), à l'effet que le diagnostic prénatal permet d'avoir 98 enfants sur 100 qui ne seraient pas venus au

monde parce que les gens, connaissant leurs risques, n'en avaient pas d'enfants. Donc c'est une façon de permettre aux gens d'avoir des enfants » (Un médecin généticien : entrevue).

Dans ces conditions, le diagnostic prénatal n'est pratiqué que lorsque les patient(e)s envisagent la possibilité de changer l'issue de la grossesse. Il faut considérer qu'il n'existe encore aucun traitement efficace pour empêcher l'apparition des pathologies génétiques et chromosomiques et que lorsque les résultats confirment un état pathologique grave du fœtus, la médecine actuelle ne laisse que deux choix : l'interruption de grossesse sélective ou la naissance d'un enfant malade ou gravement handicapé. Pour ces raisons, et pour ne pas mettre inutilement des grossesses en péril, le diagnostic prénatal n'est pas perçu par les médecins généticiens comme un moyen de se préparer à avoir un enfant malade ou handicapé :

« Si c'est clair qu'ils ne veulent pas d'interruption ; je refuse l'amniocentèse parce que je ne peux pas, et je suis très confortable avec mon raisonnement, je ne peux pas mettre une grossesse en péril (à cause des risques que représente l'amniocentèse), surtout lorsqu'on veut absolument garder l'enfant peu importe le résultat. Je ne ferai pas ça juste pour savoir si l'enfant va être trisomique 20 semaines avant sa naissance. Je me dis, ça change quoi pendant ces 20 semaines que les parents le sachent ? Et qu'est-ce que je viens de faire ? Je viens de charger le coût de l'amniocentèse à la société pour un examen qui ne va rien changer pour les parents et qui en plus, va gâcher complètement le reste de la grossesse. Parce que là tu viens de nuire à cette madame-là en lui disant à 16, 17 semaines : votre enfant va être mongol !

Souvent les gens vont vous dire : « On vous souhaite un enfant en bonne santé ! » Ou encore : « Est-ce que vous voulez avoir un garçon ou une fille ? » Puis souvent la mère va répondre : « Non, tout ce que je veux c'est un enfant en bonne santé ». Imaginez la femme qui sait que l'enfant va être mongol, qui sait qu'il va être retardé, c'est décevant, les gens lui souhaitent ça puis elle se met à pleurer ! Ça crée une situation qui est absolument invivable, je le sais pour l'avoir vécu » (Un médecin généticien : entrevue).

Peu importent les circonstances, la perspective d'un diagnostic prénatal place toujours les patient(e)s et les praticien(ne)s devant des situations délicates. Celles de transférer le plus simplement possible les connaissances qui vont servir à faire un choix parmi les alternatives proposées et de prendre des décisions cruciales dans un contexte ultra-scientifique où l'émotion va cependant occuper une place majeure. Pour ces raisons, les informations qui précèdent la prise de position des patient(e)s doivent se transmettre dans le cadre de ce qu'on appelle le conseil génétique.

Le protocole habituel du conseil génétique pour l'amniocentèse comprend d'abord la détermination des indications pour l'amniocentèse, les renseignements administratifs et la constitution de l'histoire familiale⁹. Suivent les informations concernant les chromosomes, les gènes, les phénomènes de transmission héréditaires des maladies et les facteurs favorisant l'apparition d'anomalies chromosomiques. L'évaluation des risques et l'explication des méthodes diagnostiques ainsi que des techniques de l'amniocentèse sont les dernières étapes précédant la décision des patient(e)s. Enfin, l'annonce du résultat des tests vient conclure ce protocole si la décision d'avoir une amniocentèse a été prise.

L'amniocentèse et le caryotype sont les éléments centraux du diagnostic cytogénétique prénatal (celui qui est actuellement offert aux femmes de 35 ans et plus). Le premier sert à prélever le liquide amniotique dans l'utérus où l'on retrouvera les cellules du fœtus et le second sera le support du diagnostic. Lors du conseil génétique, les informations transmises à propos des chromosomes, des gènes et des phénomènes de transmissions héréditaires des maladies génétiques ou d'apparition des anomalies chromosomiques, n'expliquent pas la façon dont se déroulera l'amniocentèse ni comment le diagnostic sera posé.

⁹ L'histoire familiale est le recueil de toutes les données généalogiques et cliniques des pathologies susceptibles d'être transmises, autant du côté du père que de celui de la mère.

En général, les femmes enceintes qui se présentent pour la première fois pour un conseil génétique, arrivent avec des craintes qui n'ont pas grand-chose à voir avec ce qui va se passer. De même, les personnes ou les couples dont c'est la première expérience en clinique de génétique, savent qu'un diagnostic existe pour voir si leur enfant est normal ou non, mais ignorent comment il sera possible de le déterminer. Il y a beaucoup d'interrogation et d'angoisse autour de l'amniocentèse et du diagnostic lors d'une première rencontre avec le médecin généticien. Cependant, j'ai pu observer qu'il est possible de rassurer sur l'amniocentèse et de démystifier le diagnostic par des informations adéquates, sans verser dans la complaisance ou dans la nébulosité scientifique.

Certains médecins généticiens ou conseillères en génétique transmettent ces informations verbalement, d'autres utilisent des tableaux, mais l'un d'eux se servait d'une image échographique représentant une amniocentèse et de cartons sur lesquels on pouvait voir des caryotypes. Cette approche suscitait beaucoup de commentaires et de questions chez les patient(e)s. En général, le caryotype n'est pas utilisé comme support d'information par les médecins généticiens et peu de questions leur sont posées sur l'amniocentèse. Mis à part les risques qu'elle représente pour la grossesse, les médecins généticiens ne s'y attardent pas beaucoup. (Je n'ai pas assisté au conseil génétique prénatal donné par des conseillères en génétique. Cependant, elles disent utiliser ce genre de matériel.)

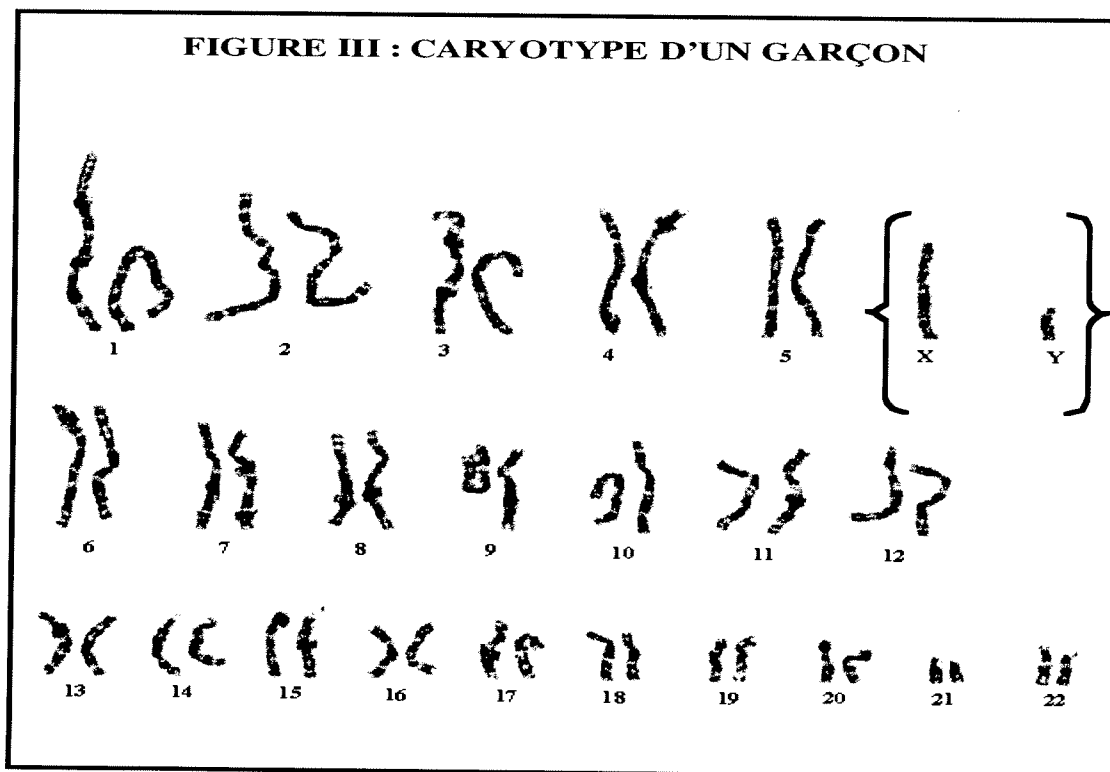
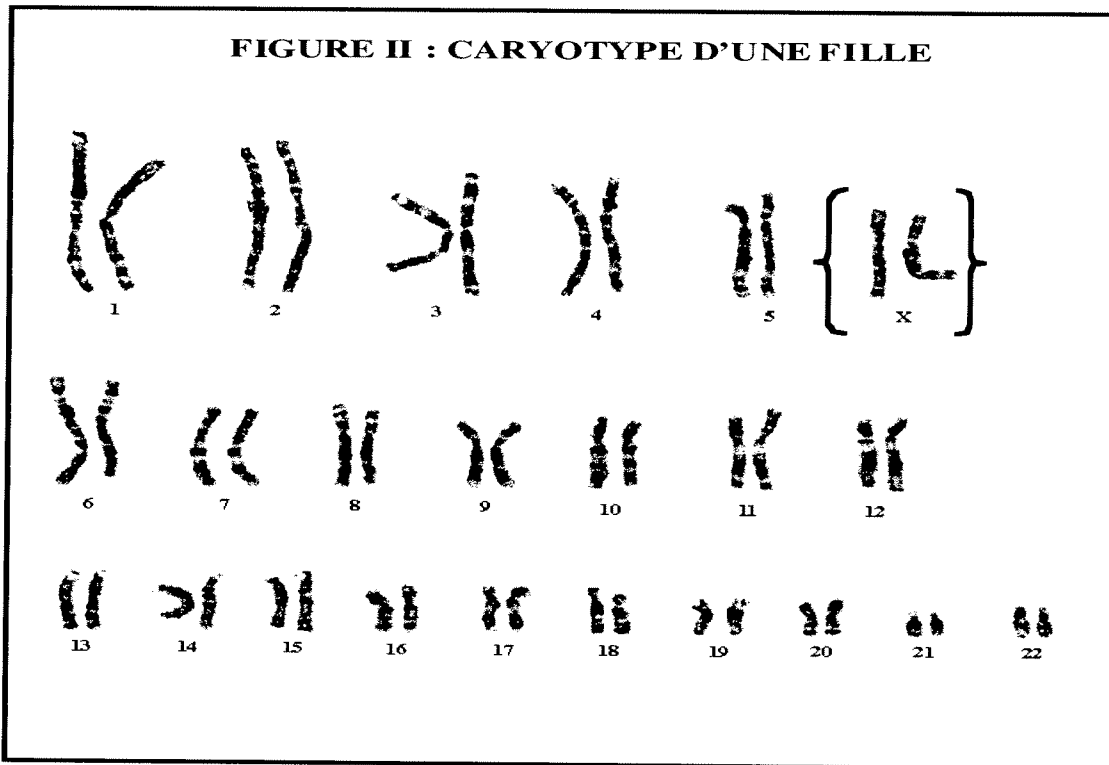
Pourtant, grâce à la méthode d'approche particulière que j'ai mentionnée plus haut, j'ai pu observer que les deux étapes du protocole du conseil génétique, que sont l'explication de l'amniocentèse et du diagnostic, touchent d'importantes préoccupations chez les patient(e)s. Dans la prochaine partie, j'aborderai les réactions suscitées par l'explication du caryotype et de l'amniocentèse lors du conseil génétique.

4.1.1.1.1 Le caryotype et l'amniocentèse

Même si le diagnostic ne peut se faire qu'à partir du liquide amniotique, il vient avant l'amniocentèse dans le protocole d'explication du conseil génétique. En génétique, le caryotype est le support du diagnostic tandis que l'amniocentèse n'est qu'une technique de prélèvement. C'est pourquoi je traiterai du caryotype avant de passer à l'amniocentèse. Habituellement, lors de mes observations en clinique, la transmission des informations concernant les méthodes de diagnostic est très brève. Cependant, cette partie du protocole peut s'avérer très importante. Elle peut servir non seulement à informer mais aussi à rassurer.

Par exemple, pour que les patient(e)s puissent comprendre comment il est possible de savoir si leur enfant est normal, malade ou handicapé, le médecin généticien dont j'ai parlé, complète ses explications en utilisant trois caryotypes semblables à ceux qui serviront à établir le diagnostic. Un des deux représente une fille (Figure II), l'autre un garçon (Figure III) et le troisième, un garçon trisomique (Figure IV).

Dans un premier temps, il explique la différence entre les chromosomes sexuels, XX pour les filles et XY pour les garçons. Ensuite, il demande au couple ou aux personnes venues le consulter de regarder le troisième caryotype et de dire s'il représente une fille ou un garçon. Les patient(e)s, un peu mal à l'aise au début, se sentent plus confiants une fois qu'ils ont trouvé la bonne réponse. Quand il voit qu'il y avait trop d'hésitation, le praticien redonne les informations. En trouvant la bonne réponse, les patient(e)s prennent conscience qu'ils ont la capacité de comprendre quelque chose.



Une fois que les parents potentiels ont identifié que le troisième caryotype est celui d'une fille, le généticien leur demande si le nombre de chromosomes est normal ? Comme les gens viennent d'apprendre qu'il y a 46 chromosomes chez l'humain, ils peuvent observer qu'il y a 47 chromosomes sur ce caryotype. Par la suite, le médecin leur demande sous quel numéro il y a trois chromosomes ? En s'apercevant qu'il s'agit du 21, les personnes comprennent que cette fille souffre du syndrome de Down. À partir de ce moment, ils savent comment les trisomies sont diagnostiquées et à quoi sert l'amniocentèse.

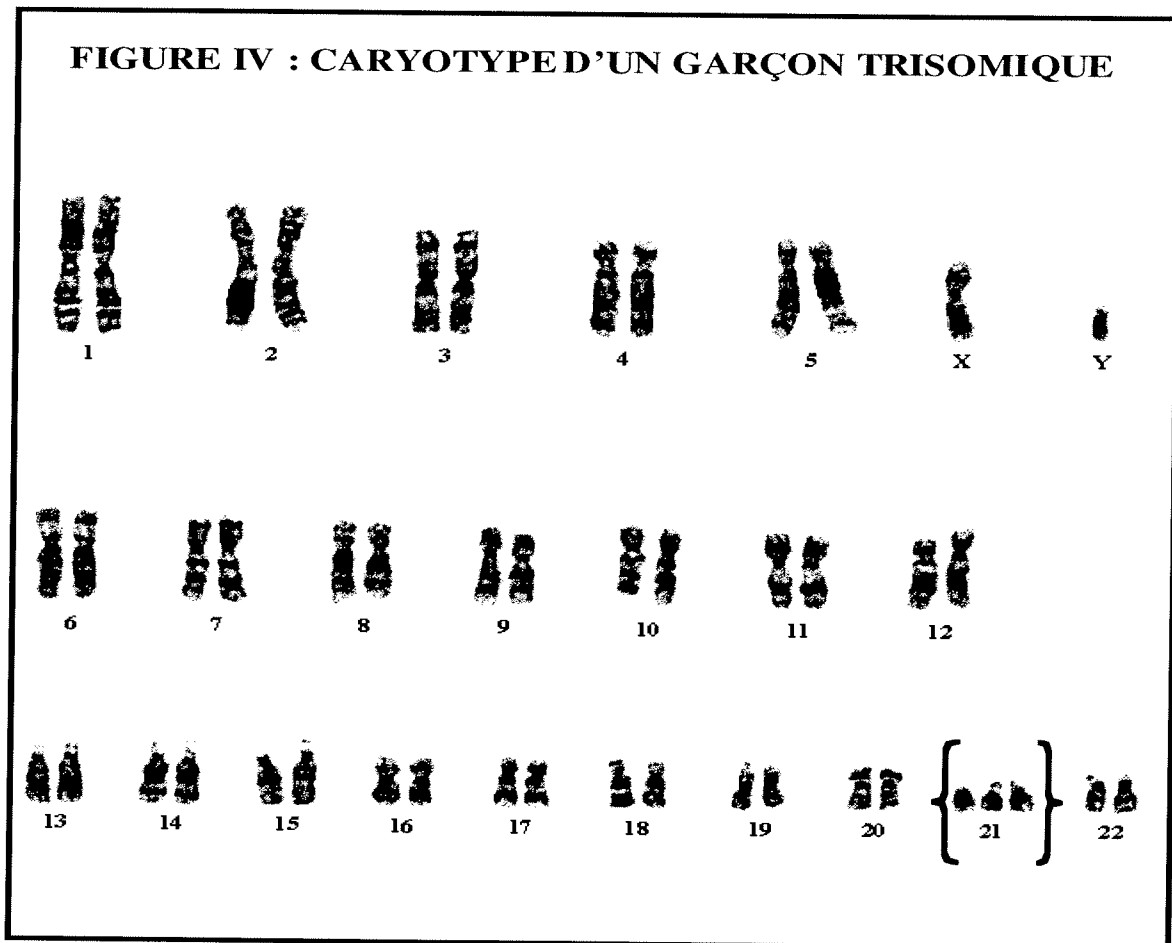
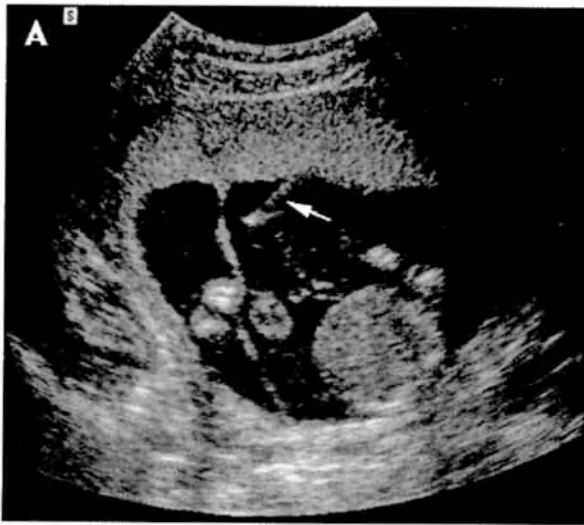


FIGURE V : IMAGE ÉCHOGRAPHIQUE D'UNE AMNIOCENTÈSE



Images échographiques d'une grossesse gémellaire lors d'une amniocentèse réalisée à 16 semaines de grossesse. Les flèches indiquent la position de l'aiguille. (Amniocentèse sous guidage échographique.)

Dans la partie A, on peut observer le prélèvement du liquide amniotique dans le premier sac de gestation.



Dans la partie B, l'aiguille traverse la membrane qui sépare les deux sacs de gestation.



Dans la partie C, on peut observer le prélèvement du liquide amniotique dans le deuxième sac de gestation.

Le même procédé est utilisé pour expliquer les techniques et les risques découlant de l'amniocentèse. À l'aide d'une illustration échographique montrant une amniocentèse semblable à la Figure V, les patient(e)s peuvent voir la grosseur de l'aiguille, la profondeur qu'elle atteint, la quantité de liquide amniotique qu'il y a dans la cavité amniotique et l'espace qu'occupe le bébé dans l'utérus¹⁰. À ma grande surprise, cette partie du protocole du conseil génétique aurait à elle seule suffie à faire une autre recherche, tant cette simple photographie provoquait une série de questions et d'émotions concernant les croyances entourant l'amniocentèse. Ces questions étaient rarement posées aux autres praticiens. Par contre, le fait d'utiliser une image semblable, faisait ressortir de nombreuses interrogations et de commentaires qui révélaient toutes les peurs que peuvent entretenir les patient(e)s.

4.1.1.1.2 Peurs relatives à l'amniocentèse

Je ne pourrais passer sous silence les réactions produites par l'anticipation de l'amniocentèse, sans perdre une partie fort intéressante des données. Cette technique de diagnostic prénatal soulève de grandes appréhensions. Par conséquent, étant donné que près de 75 % des femmes rencontrées en clinique craignaient l'amniocentèse, je m'intéresserai dans les lignes qui suivent aux principales peurs qui l'entourent. Ces dernières concernent soit les techniques elles-mêmes (Figure VI), soit les risques que pourrait courir le bébé (Figure VII).

À l'enseigne des peurs reliées à la technique, nous retrouvons principalement la croyance que l'amniocentèse se pratique par le nombril et l'appréhension de l'aiguille. D'abord, une

¹⁰ Lorsque j'utilise le terme bébé ou enfant à la place de fœtus, c'est pour demeurer plus proche de la réalité de terrain. Le terme fœtus est plus utilisé dans un discours médical et bébé est surtout employé, autant par les patient(e)s que par les médecins, lors des interactions entre médecins et patient(e)s ou lorsque les médecins rapportent certaines de leurs expériences cliniques.

majorité de femmes croit que l'amniocentèse se pratique par le nombril. Plusieurs d'entre elles ont eu avec les généticien(e)s, des discussions semblables à celles d'Hélène ou de Dominique :

(Hélène) « *Je ne veux pas d'amniocentèse parce que ça fait trop mal* ».

(Généticien) « *Ça fait mal ? Pourquoi vous pensez que ça fait mal ?* »

(Hélène) « *Parce que ça doit faire mal une aiguille dans le nombril. Rien qu'à penser à ça j'en viens mal* ».

(Hélène, mère de deux enfants, travaillant à la maison et un médecin généticien : notes de terrain)

(Dominique) « *Il paraît que ça fait mal l'amniocentèse* ».

(Généticien) « *Qui vous a dit ça ?* »

(Dominique) « *Mes amies qui en ont eues. Elles disent que c'est épouvantable comme ça fait mal parce que vous prenez le liquide par le nombril* ».

(Généticien) « *Vos amies vous ont raconté cela ?* »

(Dominique) « *Je ne vois pas pourquoi elles m'auraient fait croire ça ?* »

(Dominique, gérante dans un commerce et un médecin généticien : notes de terrain.)

Les amies de Dominique ne lui ont peut-être pas raconté d'histoires après tout. La peur est si profondément ancrée dans l'imaginaire qu'elle peut persister, même chez une femme comme Gloria qui pourtant en était à sa deuxième amniocentèse (la première reçue lors d'une première grossesse).

(Gloria) « *Je ne voudrais pas passer une deuxième amniocentèse, c'est trop douloureux !* »

(Généticien) « *Qu'est-ce qui n'avait pas marché la première fois ?* »

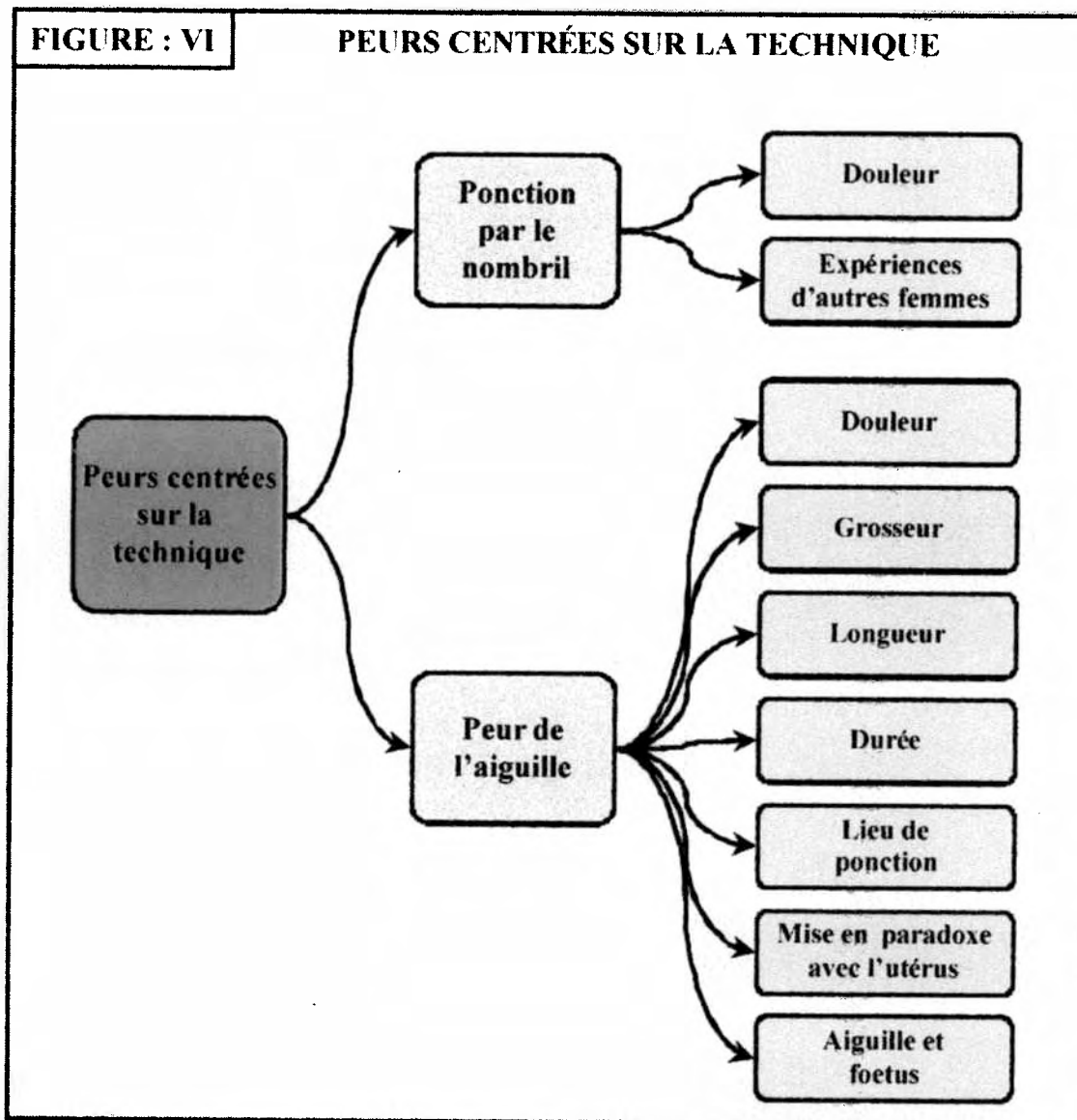
(Gloria) « *Ça a très bien marché, mais ça a fait mal !* »

(Généticien) « *Qu'est-ce qui a fait mal ?* »

- (Gloria) « *Quand le docteur m'a rentré l'aiguille dans le nombril... »*
- (Généticien) « *Dans le nombril ? »*
- (Gloria) « *Oui, dans le nombril ! »*
- (Généticien) « *C'est impossible, on ne passe jamais par là, c'est bien trop sensible un nombril et c'est plein de tissus conjonctifs. On peut piquer partout ailleurs, mais on n'irait pas où ça fait le plus mal ».*
- (Gloria) « *C'est vrai que je n'ai pas regardé l'aiguille du tout parce que j'avais trop peur, mais je pensais que c'était dans le nombril ».*
- (Gloria, travailleuse autonome et un médecin généticien : notes de terrain.)

L'amniocentèse est une expérience traumatisante, mais peut-être que si Gloria avait eu accès, pendant sa première grossesse, à une image échographique de l'amniocentèse, son anxiété aurait diminué de beaucoup ?

Comme nous pouvons le voir à la Figure VI, mis à part la ponction par le nombril, la peur de l'aiguille entre aussi en ligne de compte dans l'intention d'accepter ou de refuser l'amniocentèse. L'aiguille est perçue comme un objet de métal pointu, agressant et invasif qui peut être assimilé à une arme. Elle suscite des peurs à cause de sa forme, de son utilisation et des lieux fragiles dans lesquels elle s'insère. Comme les femmes s'imaginent l'aiguille très grosse et très longue, elles ont la certitude que la ponction sera douloureuse et dangereuse. Elles croient aussi qu'il est nécessaire de la faire pénétrer profondément. Elles sont donc très surprises lorsqu'elles voient que l'aiguille, sur l'illustration de l'amniocentèse, est très fine et peu enfoncée.



Une fois qu'elles sont un peu plus rassurées sur la question de l'aiguille, les femmes disent craindre la durée de la ponction, car dans la majorité des cas, elles croient qu'il faut une quantité importante de liquide pour faire le diagnostic. Elles sont aussi convaincues que ça peut être long si le bébé bouge et n'est pas dans la bonne position. Ces femmes considèrent l'aiguille comme un objet menaçant qui vient percer l'utérus et mettre le fœtus en péril. Pour elles, il existe une forme de paradoxe entre l'aiguille et l'utérus et un fœtus. Ce qui nous conduit aux peurs relatives au bébé.

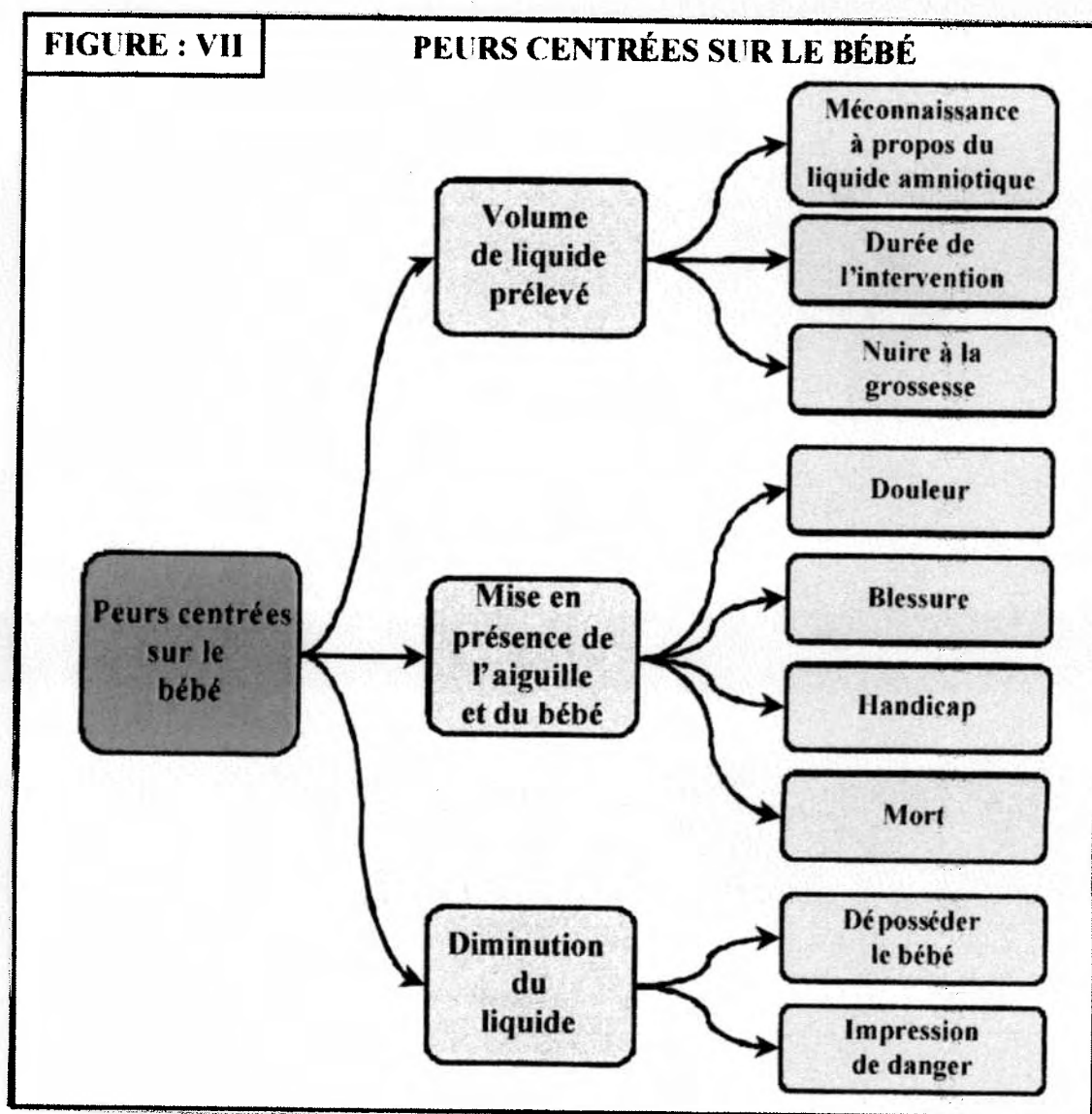
Comme on peut le voir à la Figure VII, les craintes sont dirigées vers les conséquences des techniques de prélèvement sur le bébé. La mise en présence de l'aiguille et du bébé et les malaises d'ordre moral et intuitif relatifs au prélèvement et à la diminution de la quantité du liquide amniotique apparaissent au premier plan des facteurs anxiogènes.

Les peurs relevant des techniques touchaient surtout les femmes. Cette situation est compréhensible parce que l'intervention se pratique sur et dans leur corps. Cependant, les inquiétudes liées aux conséquences des techniques de prélèvement sur le bébé sont exprimées à la fois par les femmes et par les hommes. Premièrement, les parents potentiels imaginent que la seringue est grosse et qu'elle va permettre de prélever une grande quantité de liquide amniotique. Alors ils craignent que le bébé en manque. Par exemple, plusieurs hommes demandaient si le liquide allait se refaire ? Et si c'était le cas, combien de temps ça allait prendre ? Si le bébé se sentirait mal avec moins de liquide ? Si ça pouvait nuire à sa croissance et à son développement ?

Dans cette catégorie de peur, on considère aussi la durée de l'intervention comme une menace qui se présente, cette fois, sous la forme d'un traumatisme pour le bébé. Certains couples vont demander au médecin généticien : « *Est-ce que le bébé va se sentir menacé ? Est-ce qu'il peut avoir peur, surtout si ça dure longtemps et qu'il sent qu'il y a moins de liquide ?* » (Ghyslain, cadre : notes de terrain). Enfin, on a aussi peur que la diminution de la quantité de liquide nuise à la grossesse.

Cependant, la peur la plus fréquente est celle qui met en rapport l'aiguille et le bébé. Les hommes et les femmes interrogent le médecin généticien pour savoir si le bébé va souffrir de l'intervention. La situation de crainte la plus commune se présente lors de l'échographie.

Une fois que la technicienne a fait voir le bébé sur le moniteur et avant que le médecin ne pratique l'intervention, souvent les femmes demandent : « *Docteur, si jamais il bouge pendant que l'aiguille est dans mon ventre, est-ce qu'il peut se blesser ? Est-ce que ça va lui faire mal ?* » (Martine, enseignante au secondaire : données de terrain). Plusieurs personnes ont aussi peur que l'amniocentèse n'handicape l'enfant ou ne provoque sa mort.

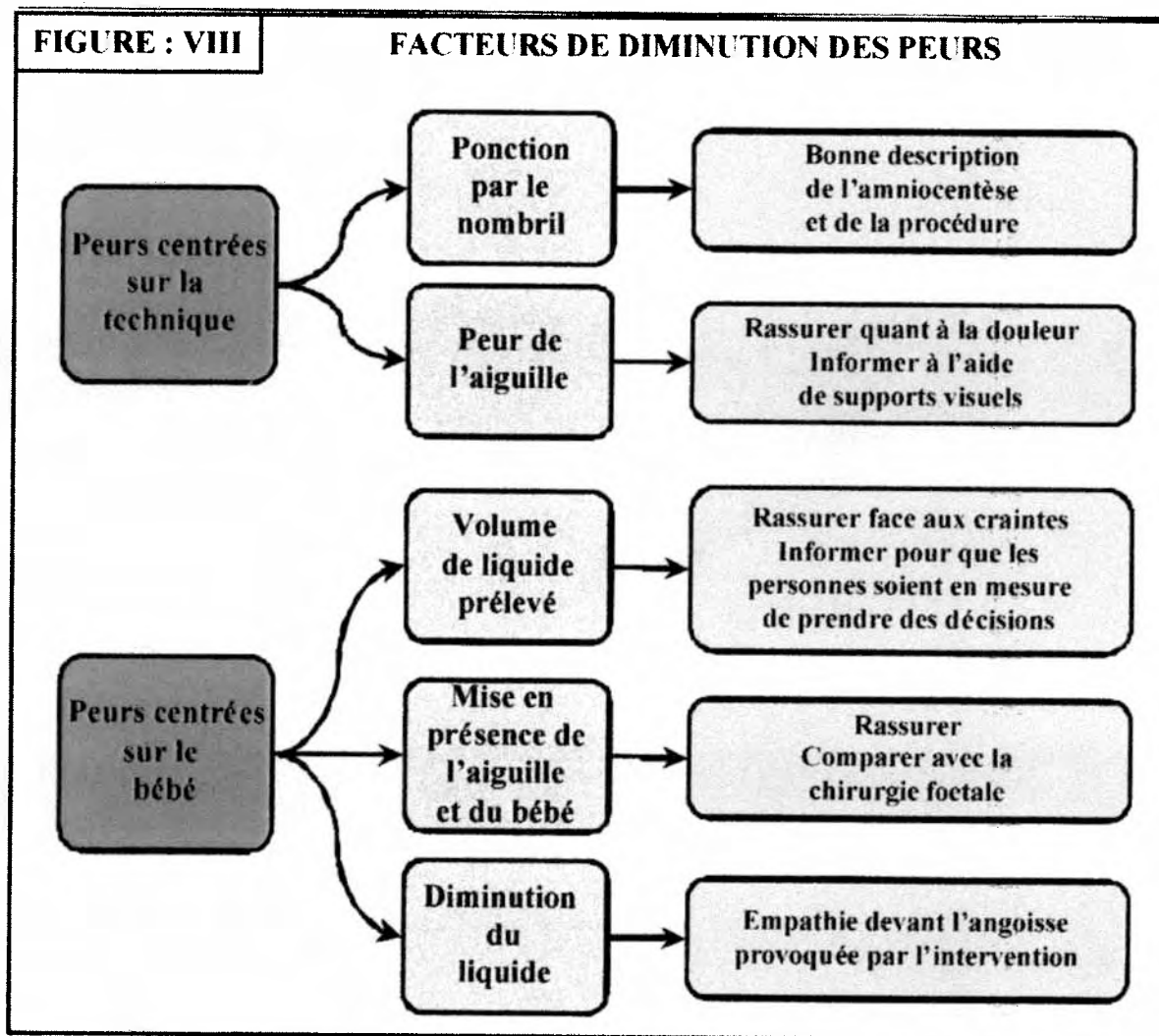


La diminution du liquide amniotique, cause beaucoup de malaises chez les femmes et les couples qui veulent avoir un diagnostic prénatal. Ils ont l'impression de déposséder le bébé de ce qui lui permet de survivre et ainsi, ils ont l'impression de le mettre en danger. « *On veut savoir s'il est normal, mais on ne veut pas que ça lui nuise. Ce n'est pas naturel d'aller chercher du liquide amniotique. Qui nous dit que ce n'est pas dangereux dans le fond ?* » (Louis, démarcheur : notes de terrain). Si les gens ont l'occasion de verbaliser ces peurs, ils ne sont pas laissés à leurs angoisses et, tel que montré à la Figure VIII, la partie du conseil génétique qui correspond à l'amniocentèse sert à transmettre des informations qui serviront à la fois à comprendre la situation et à diminuer l'anxiété.

Pour ce qui concerne les peurs associées aux techniques, une bonne description de l'amniocentèse et de ses procédures, accompagnée d'un support visuel adéquat suffira généralement pour corriger les appréhensions concernant la ponction par le nombril ainsi que la longueur et la durée de l'intervention. Pour ce qui concerne la douleur, une fois qu'il est établi que le nombril ne sera pas touché, la crainte diminue de beaucoup. Pour les personnes qui ont peur des aiguilles, les médecins généticiens assurent que c'est la même chose que pour une prise de sang, que ce n'est pas douloureux. « *Ça ne fait pas plus mal qu'une piqûre de moustique* » (Un médecin généticien : notes de terrain). (Mais en fait, je me demande comment ils le savent ?)

Pour les questions d'atteinte à l'intégrité du bébé, c'est un peu plus complexe. Aucune personne venue en consultation ne connaît le volume de liquide amniotique qu'il y a dans l'utérus et combien ça en prend pour faire un diagnostic. Il y a aussi beaucoup de méconnaissance sur son rôle dans la grossesse. Les femmes ou les couples sont réconfortés lorsqu'ils apprennent qu'il y a entre 200 et 250 ml de liquide amniotique autour du bébé à 15 semaines de grossesse, qu'on n'en prélève que 20 ml (environ 10 %) et qu'il sera remplacé dans les heures qui suivent la ponction. On les rassure aussi sur le fait qu'une telle diminution ne peut nuire au fœtus étant donné que les fonctions du liquide amniotique sont

de garder le bébé hydraté, de le protéger contre les chocs, de garder sa peau humide et de lui permettre de bouger et de développer son système neuromusculaire.



Quant aux risques de douleurs, de blessures, de handicaps et même de mortalité de l'enfant qui pourraient être provoqués par l'aiguille, la citation qui suit va bien résumer les arguments qui servent à rassurer :

« À ce qu'on sache le fœtus ne devrait pas souffrir de cette intervention et les blessures seraient surprenantes parce que ça se fait sous échographie. Ce n'est pas dangereux non plus de handicaper l'enfant. On a qu'à penser aux interventions chirurgicales sur les fœtus qui sont bien plus violentes et dont le fœtus ressort sans marque. Le risque pour l'enfant est nul et le risque pour la mère est nul. Il n'y a qu'un risque pour la grossesse. Pour savoir s'il a peur, ça on ne le sait pas » (Un médecin généticien : notes de terrain).

Quant aux questions morales, elles ne peuvent être résolues par les praticien(ne)s. Ces derniers ne peuvent intervenir qu'en donnant les informations sur le fœtus, le liquide amniotique et les risques que comporte l'amniocentèse. Au chapitre des valeurs morales, religieuses, ou culturelles les médecins généticiens ou les conseillères ne peuvent que respecter la décision des futurs parents, faire preuve d'empathie et leur permettre de s'exprimer et d'évaluer si l'amniocentèse est une intervention qui leur sera bénéfique. Cependant, il semble difficile pour les médecins généticiens de rester objectif devant certaines catégories de gens.

« Quand l'amniocentèse est refusée pour des raisons religieuses, je le comprends très bien. Pour ceux qui sont croyants, le refus de l'amniocentèse est une décision éclairée. Ce qui est clair, c'est que les parents qui n'acceptent pas l'amniocentèse sont en général ceux qui ont le moins d'éducation, ceux qui ne savent pas. Tu essaies de leur expliquer, ils essaient de comprendre, mais ils ne sont pas capables, ils sont juste dépassés par tout, tout les dépasse. Même si on le désire, leur décision ne sera jamais éclairée dans le sens où on l'entend » (Un médecin généticien : entrevue).

En résumé, l'amniocentèse est une technique invasive qui cause beaucoup de frayeur et dont la représentation que s'en font les gens est nourrie des allégories les plus diverses. Une information adéquate suffit pour faire disparaître la majorité d'entre elles. Cependant, on peut remarquer que la douleur est au centre de bien des angoisses. L'invasion du corps, que

ce soit celui de la femme ou celui du fœtus, est vécue comme une menace à l'intégrité de la mère, de la grossesse et de l'enfant.

Devant l'importance de ce phénomène, je m'étonne qu'aucun médecin généticien n'en ait parlé en entrevue. Probablement que pour la majorité d'entre eux, l'amniocentèse ne représente qu'une méthode de prélèvement qui relève de l'obstétrique et dont ils ne doivent qu'indiquer les risques pour la grossesse ? Beaucoup de généticien(ne)s croient que les médecins qui réfèrent les patient(e)s se sont occupés de faire l'information. Selon ce que j'ai pu observer, il n'apparaît pas que ce soit le cas. La façon de procéder particulière au médecin généticien dont j'ai traité précédemment est peut-être liée au fait qu'il a dû pratiquer des amniocentèses dans le cadre de sa formation en génétique médicale parce qu'aux États-Unis, ce sont les généticiens qui font les amniocentèses.

Quoi qu'il en soit, cette description montre qu'il n'y a pas que des valeurs morales, religieuses ou humanistes qui font hésiter devant la décision d'avoir ou non un diagnostic prénatal. Il y a la peur de la douleur et des instruments utilisés pour l'amniocentèse, ainsi que cette dualité nature / technologie, représentée comme une confrontation entre d'une part l'utérus et le fœtus et d'autre part l'aiguille, considérée comme un objet menaçant. Mais il y a surtout la peur de nuire à l'enfant en venant le déranger dans le milieu qui le protège et lui permet de se développer.

Pourtant, le véritable danger n'est pas d'endommager l'utérus ni de blesser le fœtus. Les risques d'infections attribuables à l'introduction d'un corps étranger dans l'utérus et la rupture de certaines membranes sont beaucoup plus menaçants pour la perte de la grossesse. Enfin, les statistiques et les informations en viennent à faire accepter l'idée que les peurs ne sont pas fondées et que les dangers sont d'un tout autre ordre que ceux qui les inquiètent. Cependant, il semble difficile de se débarrasser de ce qui relève peut-être de

l'instinct de conservation et du devoir de protection de l'enfant à naître. Quoi qu'il en soit, dès que l'amniocentèse est acceptée et que le liquide amniotique est prélevé, les échantillons prennent le chemin des laboratoires sans lesquels aucun diagnostic prénatal ne serait possible.

4.1.2 Services de laboratoire

La génétique de laboratoire sert à réaliser les diagnostics cytogénétiques et les diagnostics génétiques : biochimiques et moléculaires. Au Québec, les services de laboratoire cliniques sont dispensés dans les Centres hospitaliers Universitaires (CHU) qui ont un service ou un département de génétique. Cependant, seuls les services de cytogénétique associés au diagnostic prénatal font l'objet d'une planification provinciale (Association des médecins généticiens du Québec, 1999). Ainsi, quatre laboratoires de cytogénétique se partagent la responsabilité d'établir les diagnostics prénatals de tout le Québec. Il s'agit : du Centre Hospitalier Universitaire de l'Université Laval et de l'Hôpital St-François d'Assise, tous deux du Centre Hospitalier Universitaire de Québec, de l'Hôpital Ste-Justine de l'Université de Montréal, ainsi que de l'Hôpital de Montréal pour Enfants de l'Université McGill. Des médecins généticiens ou des Ph.D. en génétique humaine en assument la supervision, mais les diagnostics sont en tout temps sous la responsabilité de médecins qui ne sont pas tous généticiens.

La génétique biochimique, comme la génétique moléculaire ne bénéficient pas d'un tel support et d'une telle organisation. Les services de génétique biochimique ont d'abord été développés grâce aux programmes de dépistage néonatal, mais depuis plus de 10 ans, aucun budget n'y a été ajouté. Aujourd'hui, parce qu'ils ne sont pas intégrés au système de santé, les nouveaux tests ne sont disponibles que par le biais des projets de recherche et varient selon les intérêts individuels des chercheurs. Les tests de génétique biochimique servent,

par exemple, à diagnostiquer la phénylcétonurie, la maladie de Tay-Sachs et la mucopolysaccharidose. Ils permettent, entre autres, de diagnostiquer le syndrome du X fragile et la dystrophie myotonique de Steinert. Les services de génétique moléculaire se sont aussi développés sans planification particulière, sans aide gouvernementale et au gré des activités de recherche.

Si la condition d'un patient ou d'une patiente nécessite un test de génétique biochimique ou moléculaire le médecin généticien, s'il ne peut le faire dans son laboratoire, enverra les prélèvements à un chercheur dont les travaux portent sur la maladie à diagnostiquer. Conséquemment, l'achat de services génétiques à l'extérieur du Québec est devenue une pratique courante. Quoiqu'aucun financement ne soit prévu pour l'envoi d'échantillons, il est rare que la Régie de l'Assurance maladie du Québec refuse de couvrir les frais d'un test de génétique. Malgré tout, des médecins généticiens conviennent que c'est plus facile de faire passer des tests à un patient au Québec qu'aux États-Unis, parce que les généticiens américains doivent subir les limites qu'impose un système d'assurances privées.

« [...] (C)hez nous, on fait les tests qu'on veut et puis, si ce test n'existe pas au Canada, on écrit une lettre à l'assurance maladie du Québec. La réponse revient presque toujours positive, je pourrais dire à 99 % des cas. [...] C'est le côté positif de la génétique clinique au Québec. (Un médecin généticien : entrevue). Et puis, « On peut facilement faire venir les gens pour passer des tests parce que c'est compris dans les services de santé. Aux États-Unis, la possibilité de passer des tests est limitée car les gens doivent payer » (Un médecin généticien : notes de terrain).

Plusieurs médecins généticiens, principalement des chercheur(e)s, pensent qu'il y a des avantages certains à envoyer les échantillons à des équipes qui font de la recherche sur les maladies qu'on veut diagnostiquer. En plus d'épargner l'installation de labos supplémentaires, ces médecins croient que cette attitude aurait un impact bénéfique à la fois sur les médecins et leurs patient(e)s, parce que l'expertise développée y assure de meilleurs

diagnostics. Cet impact s'étend aussi aux chercheur(e)s et à la société, parce qu'une telle pratique permet l'avancement des connaissances :

« Je pense qu'il est important de parler d'une centralisation qui va bien au-delà de la province. S'il y a un laboratoire quelque part dans le monde qui fait du bon travail sur une maladie rare, mais pour l'amour de Dieu, envoyons tous nos échantillons à ce gars-là. Laissons-le faire sa recherche, aidons-le et ça va lui permettre d'avancer et d'avoir un impact sur la santé, encore plus grand que quelqu'un qui fait une nouvelle découverte pour les maladies du cœur. En fait, il y a plus de gens à travers le monde qui vont être aidés par le gars qui fait les maladies rares, que par les minuscules améliorations qu'on fait pour les maladies fréquentes » (Un médecin généticien : entrevue).

Normalement, plus un laboratoire fait de tests et plus il devrait améliorer son niveau d'expertise. Au Québec, il est cependant difficile de connaître le niveau de qualité des laboratoires. Même si l'excellence de la plupart d'entre eux n'est pas mise en doute, il n'existe aucun dispositif de contrôle pour certifier la qualité des tests et la compétence des responsables, des superviseur(e)s et des technologistes qui y travaillent. Pourtant, depuis 1975, le Collège Canadien des Généticiens Médicaux (CCGM) est en mesure d'évaluer la compétence en génétique clinique et de laboratoire à partir d'examens écrits et oraux. À la réussite de ces examens, le Collège décerne un certificat de compétence qui permet aux généticien(ne)s médicaux d'en devenir membre. La majorité des superviseur(e)s font partie du CCMG. Certains sont devenus membres à la suite d'une clause grand-père, sans qu'ils n'aient eu besoin de passer par les examens. Cependant, au Québec, aucun laboratoire ne fait l'objet d'une évaluation quelconque.

Les diagnostics sont ainsi réalisés sans normes ni contrôle de qualité. Dans les conditions actuelles, des évaluations seraient essentielles, ne serait-ce que pour connaître l'état réel de la situation. Le manque de budget est criant, les délais pour les diagnostics sont beaucoup plus longs, l'équipement est souvent insuffisant ou désuet et il y a une pénurie importante

de personnel spécialisé. Ces lacunes ne peuvent qu'affecter la qualité des services. Parfois, lorsqu'il s'agit de tests de génétique moléculaire ou biochimique (en dehors des programmes de dépistage néonataux), les techniques sont plus compliquées et ce sont souvent les étudiant(e)s au Ph.D. et au post-doctorat des laboratoires de recherche qui les font, car les technologistes n'ont pas les connaissances suffisantes pour les exécuter. Les problèmes concernant l'insuffisance de technologistes qualifiés pour analyser les tests ne sont pas les moindres. Les principaux sont : le manque de qualification, l'absence de moyens de formation et la stabilité du personnel, une fois qu'il est performant.

Comme il n'y a pas d'exigence spécifique pour la formation du personnel de laboratoire en génétique, les technologistes doivent apprendre directement sur les lieux de travail. De plus, n'importe quel technologiste ayant plus d'ancienneté peut se prévaloir d'un poste en génétique au détriment d'une personne formée dans le laboratoire. Sans compter que certains responsables de laboratoire attendent que des personnes soient formées par d'autres pour ensuite les intégrer à leur propre service, parfois sans qu'il ne s'agisse de recrutement ni d'un changement volontaire de la part des technologistes. Ces problèmes sont majeurs et plusieurs responsables de laboratoire les soulèvent :

« Ça prend un minimum de deux ans à quelqu'un pour être bon en cytogénétique et encore, il faut qu'il ait d'autres connaissances. Alors, il faut commencer à former les gens nous-mêmes et les laboratoires ne sont pas équipés pour former les gens. La formation serait mieux faite dans des endroits où l'on s'occupe de formation et la pratique pourrait se faire dans les laboratoires » (Un responsable de laboratoire : entrevue).

De plus,

« Les technologistes en génétique n'ont pas de cours de génétique et n'ont qu'un niveau d'étude collégial. Ce qu'ils savent, ils l'apprennent sur « le tas ». Ça prendrait un minimum de trois ans d'université pour que la personne puisse comprendre ce qu'elle fait et soit à l'aise avec les

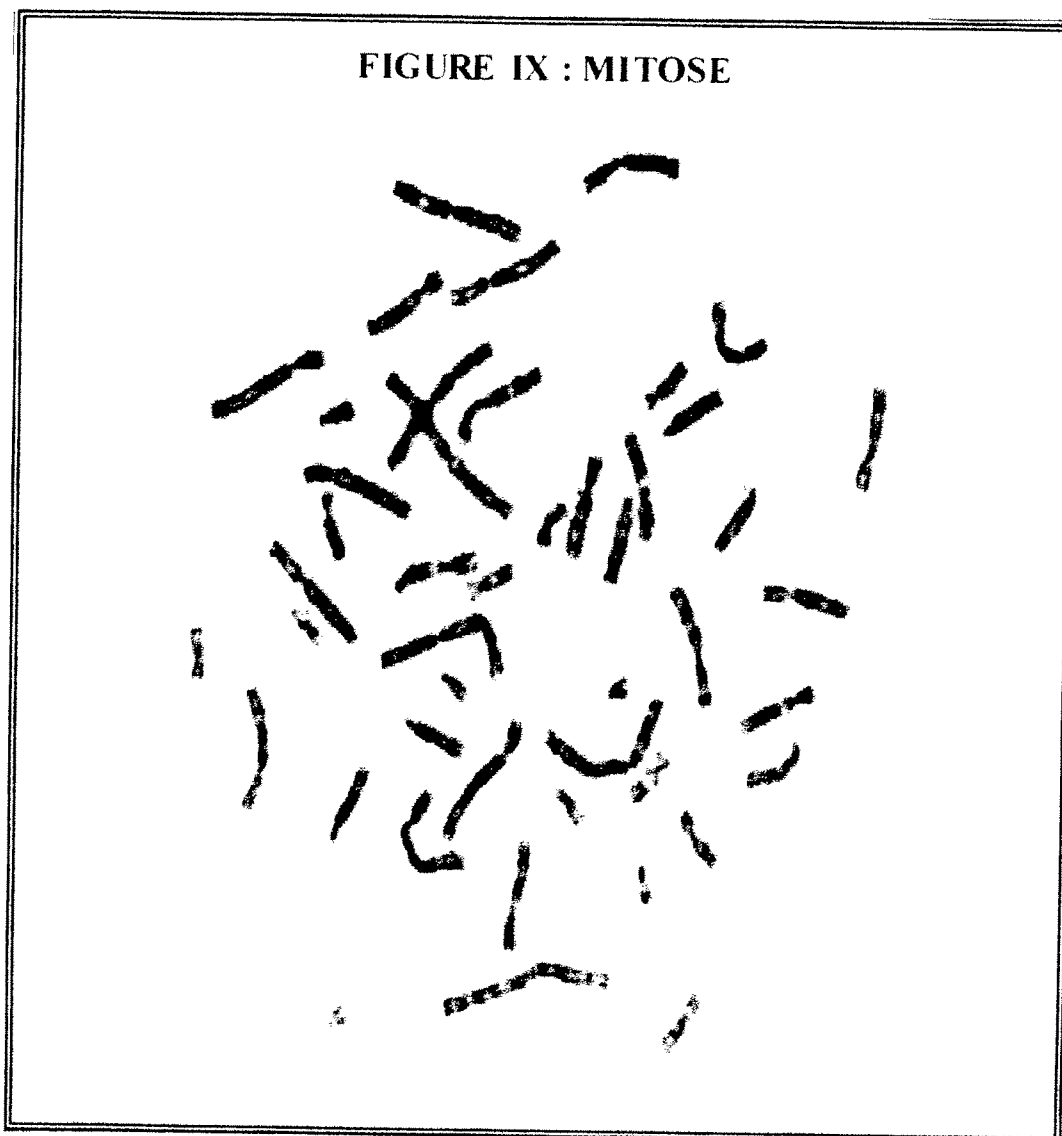
nouvelles technologies. Ça peut nous prendre trois à quatre ans pour former un technologiste puis, comme il commence à être bon, il est supplanté par un autre, ou on nous coupe les budgets puis ce sont d'autres labos qui nous les prennent » (Un responsable de laboratoire : entrevue).

Ces problèmes de coupures ou de changement de poste affectent la qualité des services que les laboratoires pourraient rendre et peut aussi porter atteinte à l'intégrité des patient(e)s. « *Nous autres, notre monde se fait mettre dehors ou il se fait « bumper » par des gens qui nettoyaient la vaisselle¹¹ avant, puis demain matin, il faut qu'ils fassent des caryotypes... Après ça s'il y a des erreurs. Il y en a toujours pour dire : bien là c'est écœurant, maudits pas de cœur, ils passent leur temps à faire des erreurs » (Un responsable de laboratoire : entrevue). En plus des connaissances, un directeur de laboratoire ajoutait : « *Ce n'est pas n'importe qui, qui peut faire l'interprétation des caryotypes. Ça prend le tempérament » (Un responsable de laboratoire : entrevue).**

Quoique peu académique, cette remarque est pertinente car il s'agit pour les technologistes de compter, l'œil rivé au microscope, les chromosomes entremêlés d'une mitose (Figure IX). Ensuite, la tâche consiste à les reconnaître sur une photo de la lame et de les associer par paires selon leur numéro (1 à 22 + les chromosomes sexuels) pour faire un caryotype. Cette association se fait en découpant les chromosomes soit à la main, soit avec un système informatique d'analyse d'image. Dans certains cas, à cause du manque de financement, les systèmes d'analyse d'image sont prêtés à la clinique par la recherche.

En plus de ne pas parvenir à faire tout leur travail à cause du manque de personnel et d'équipement, les technologistes savent qu'ils devront apprendre d'autres techniques, sans qu'on leur offre de formation officielle.

¹¹ Les instruments et les récipients dont on se sert dans les laboratoires.



Des technologistes se demandent de quelle façon on va pouvoir les former :

« Tu sais, avoir un cours en génétique, ça serait bien mieux. Mais il n'y a pas de cours présentement pour les techniciens en génétique. Ça fait plusieurs fois que les universités et les cégeps ont été approchés, mais

finalement, ça a tombé à l'eau. Il y en a déjà eu des cours, mais ça se donnait à Montréal. Ça fait que c'est difficile d'aller à Montréal deux fois par semaine quand il nous manque déjà de personnel et qu'il n'y a pas de remplaçant. Il n'y en a pas de technologistes formés pour la génétique, il y en avait un, mais ils nous l'ont enlevé... » (Une technologiste : entrevue).

D'autres s'inquiètent des changements :

« Ça va changer et on ne pourra pas suivre. Le docteur « X » va nous aider, ses étudiants aussi mais ce n'est pas assez. Je voudrais bien apprendre les nouvelles techniques, mais on n'a pas le temps. On a plein d'analyse en retard, il nous manque des microscopes et du personnel. Juste avec les techniques actuelles, les mêmes depuis les années 70, on arrive même pas à faire tout notre travail. Je ne sais pas comment on va faire pour suivre avec ce qui s'en vient ? » (Une technologiste : entrevue).

Par contre, certains les voient comme faisant partie d'un processus normal :

« Notre rôle ne changera pas tellement en tant que technologistes, on va continuer à faire du diagnostic prénatal. Peut-être qu'on va faire plus d'exams qu'on en fait présentement. Peut-être qu'on va faire du FISH et utiliser les sondes moléculaires ça va sûrement nous revenir, mais peu importe les techniques, je vois ça encore comme du diagnostic prénatal. On ne fera pas de recherche parce qu'on n'aura pas le temps d'en faire. Mon rôle, ça va être de continuer mais peut-être que nos techniques vont changer, vont évoluer. On va faire autre chose, mais ça va rester du diagnostic prénatal, avec des techniques un peu différentes, plus modernes » (Une technologiste : entrevue).

Malgré ces difficultés, les résultats des tests de diagnostic prénatals sont fiables. Beaucoup de précautions entourent la préservation des échantillons et l'exécution des analyses. Par exemple :

« Quand on prend du liquide amniotique, on le met dans 3 boîtes qui ne sont pas placées au même endroit. Alors, on récolte des cellules dans une

boîte puis généralement, on en récolte dans une autre. Ça fait que s'il y a une anomalie dans une boîte, on va voir s'il y a la même chose dans l'autre boîte. S'il y a la même chose dans l'autre boîte, ce n'est pas un accident qui est apparu dans le laboratoire. C'est le bébé qui est comme ça. Ensuite on regarde la troisième boîte puis si ça donne la même chose bien tout est pareil. Donc la preuve est faite. C'est sécuritaire ça là. Je n'irai pas donner un résultat pathologique sur un seul échantillon » (Un responsable de laboratoire : entrevue).

Pour la plupart des technologistes, des responsables de laboratoires et des étudiant(e)s qui font des techniques de diagnostics, les échantillons ne sont pas uniquement des « cas ». Ils savent que les tests qu'ils sont en train de faire ont de l'importance dans la vie de quelqu'un. Dans certains laboratoires, les médecins généticiens ou les superviseur(e)s leur rapportent certains exemples de ce qui peut se passer en clinique :

« Étant donné que dans un laboratoire clinique on travaille sur des « cas », de façon générale, j'aime bien donner des suivis de diagnostic pour que les personnes qui sont dans le laboratoire sachent ce qui arrive de leur travail. C'est très important ! Quand les gens comprennent l'importance de leur travail pour d'autres personnes, ils travaillent encore mieux et avec plus d'intérêt. Les gens dans mon laboratoire sont très attentifs à tous les détails C'est important parce dans les laboratoires, il y a une certaine distance entre la personne et les échantillons et ce serait facile de perdre la personne de vue » (Un responsable de laboratoire : entrevue).

Tous ces problèmes sont majeurs et l'on peut se demander si le Québec pourra offrir des services de génétique qui ne datent pas des années 70. Il faut comprendre que la génétique médicale actuelle est en grande partie une médecine de laboratoire :

« [...] (L)e fondement d'une clinique de génétique actuellement, c'est le labo. Tu as beau avoir toutes les habiletés cliniques au monde et être parmi les meilleurs, s'il n'y a pas de labo pour te faire les tests et te confirmer ton diagnostic, tu n'es pas plus avancé. J'ai même vu des hypothèses cliniques complètement défaits par les résultats de labo. [...]

Par exemple, je me rappelle d'un cas où si on n'avait pas fait de haute résolution sur les échantillons de l'enfant, il (autre médecin) aurait été convaincu que c'était un syndrome de Smith-Lemli-Opitz, une maladie autosomale récessive avec un risque de récurrence de 25 % pour les parents d'avoir un autre enfant atteint. Alors, comme on a démontré que le problème venait d'une délétion chromosomique, les chances que ça revienne sont quasiment nulles. Donc, ça fait une différence énorme au niveau du pronostic pour le couple et au niveau même de l'évolution de l'enfant. C'est pour ça que le laboratoire est définitivement la pierre angulaire de toute bonne clinique de génétique » (Un directeur de laboratoire : entrevue).

Mis à part le programme cytogénétique de diagnostic prénatal, presque tous les autres tests ne sont disponibles que par la recherche. Comme la majorité des médecins généticiens sont chercheur(e)s, ils ont pu conserver une certaine dynamique et assurer une progression minimale dans les services de laboratoires cliniques qui sont offerts au Québec. Il est donc impossible de vouloir saisir les phénomènes d'émergence normative dans la pratique de la génétique médicale, sans tenir compte de la recherche.

4.1.3 Synthèse

Malgré l'argent investi dans la recherche en génétique et l'expertise des chercheur(e)s et des médecins généticiens du Québec, les services de génétique médicale sont en plein déclin. Sans budget, sans planification d'ensemble, sans laboratoires intégrés qui pourraient offrir des services de diagnostics diversifiés et de qualité assurée et sans stratégies cohérentes, on ne peut espérer que la prestation des services de génétique médicale associés à la reproduction soit optimum.

Pour les médecins généticiens, les obstacles à franchir tournent autour de trois problèmes majeurs : 1) le manque de ressources financières, 2) le manque de ressources humaines, 3) les relations mitigées avec le Ministère de la Santé et des Services sociaux. Comme il n'y a aucun budget spécifique pour la génétique et qu'il n'existe plus de réseau officiel, chaque service doit lutter pour sa propre survie sur trois niveaux : l'hôpital, la Régie Régionale et le Ministère de la Santé. Les forces sont divisées et il arrive que les différents services entrent en compétition les uns avec les autres. Une telle situation ne peut permettre d'adopter une vision commune de la prestation des services de génétique. Comme les médecins généticiens ont une surcharge de travail, la majorité d'entre eux est trop occupée pour mettre le temps nécessaire à convaincre les instances décisionnelles des besoins de la clinique et des laboratoires.

Pour que les services de génétique puissent fonctionner adéquatement, il faudrait que l'équipement soit renouvelé et adapté au type de travail et à l'augmentation de la demande (sans compter que les techniques diagnostiques les plus récentes ne sont pas offertes), que les conditions de travail favorisent la formation et le recrutement de technologistes et de nouveaux médecins généticiens et que les équipes multidisciplinaires nécessaires pour la prestation de services génétiques respectueux des patient(e)s puissent être organisées. De plus, les conditions actuelles laissent peu de temps pour raffiner les méthodes d'approche et de transfert des informations en clinique de diagnostic prénatal. Même si les généticiens passent beaucoup de temps avec leurs patient(e)s, les angoisses et les peurs causées par l'amniocentèse, par exemple, sont gardées sous silence.

Malgré tout, la majorité des tests sont disponibles par le biais de la recherche et la Régie de l'Assurance maladie accepte de les rembourser. Cependant, les budgets de la recherche ne sont pas assurés, et de telles conditions sont précaires. De plus, cette façon de fonctionner laisse toute la place à l'entreprise privée.

Maintenant que la description des pratiques cliniques en cours en génétique de la reproduction est terminée et qu'un certain éclairage a été donné sur les conditions de prestation des services de génétique médicale, dans le chapitre suivant, nous pourrions nous intéresser aux interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s.

4.2 Éléments suscitant l'émergence normative à partir de la prestation des services actuels (Section 1)

TABLEAU III CHAP IV Section I	Condition de prestation des pratiques actuelles
Facteurs ou circonstances favorisant l'émergence normative	
<i>Nouvelles connaissances</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Transmission de nouvelles connaissances en clinique • Obligation pour les patient(e)s d'acquérir de nouvelles connaissances • Difficultés d'apprentissage, compte tenu du type de connaissance à assimiler et du contexte émotionnel dans lequel se retrouvent les patient(e)s • Absence de normes concernant les protocoles de transmission des connaissances génétiques et les méthodes d'apprentissage rapide des savoirs scientifiques et médicaux par les patient(e)s • Absence de normes concernant un transfert des connaissances adapté aux différents individus • Peu de connaissances relatives à la gestation chez les patient(e)s
<i>Nouvelles pratiques</i>	<p>Scientifiques et biomédicales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pratique médicale peu connue et associée aux maladies rares • Retard dans les résultats diagnostiques • Délais trop grands pour les rencontres cliniques • Absence de réévaluation des conditions de prestation des services génétiques, malgré le fait qu'ils aient évolués • Investissements insuffisants et mal dirigés pour ce qui concerne les équipements • Services non coordonnés et considérés comme des entités différentes • Aucune analyse globale des besoins depuis 12 ans • Aucune révision des budgets depuis 12 ans • Tests génétiques souvent dispensés par la recherche d'une manière informelle • Services de génétique ultra-spécialisés regroupés dans les CHU • Services de génétique actuels : diagnostic prénatal, diagnostic de cas de dysmorphologie, erreurs innées du métabolisme, conseil génétique (préconceptionnel, prénatal, pédiatrique, adulte et familial), diagnostics prédictifs des maladies et des prédispositions génétiques, certains tests d'ADN et de génétique biochimique associés aux programmes de dépistage néonatal, tests biochimiques plus diversifiés et tests génétiques moléculaires offerts par la recherche • Manque d'effectif

	<ul style="list-style-type: none"> • Manque de qualification du personnel • Absence de moyen de formation du personnel • Absence de stabilité du personnel formé (coupures ou changements de postes) • Service d'interruption de grossesse sélective • Service de conseil génétique • Caractère inquiétant du diagnostic prénatal (démystification nécessaire) • Peur de l'amniocentèse <p>Sociales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Interdépendance entre la médecine et l'État • Augmentation des demandes de diagnostic prénatal • Près de la moitié des demandes actuelles en génétique concerne les questions reproductives • Participation volontaire • Responsabilisation des individus dans leurs choix reproductifs • Non-intervention de l'État dans les choix reproductifs • Système de santé qui favorise la prescription de test génétique d'une manière informelle
Interdits	<ul style="list-style-type: none"> • Élimination des personnes handicapées
Inadéquation des normes en vigueur	<ul style="list-style-type: none"> • Pas de balises claires • Absence de normes permettant l'intervention individuelle au MSSS • Absences de normes pour l'organisation de la génétique médicale • Absence d'analyse globale • Absence de budget spécifique à la génétique • Absence d'évaluation des laboratoires où se font les tests de diagnostics génétiques • Absence de contrôle de qualité des tests diagnostics • Normes discriminantes comme l'accès au diagnostic prénatal limité aux femmes de 35 ans et plus et à celles qui représentent des risques élevés • Absence de normes en vigueur pour les modalités de transmission des connaissances pendant le conseil génétique • Tendance disciplinaire à dissocier les tests prénatals de l'amniocentèse • Manque de préparation des patient(e)s à la consultation en génétique de la part des médecins de première et de deuxième ligne qui réfèrent les patient(e)s en génétique
Dangers potentiels	
Culturels	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiés
Sociaux	<ul style="list-style-type: none"> • Trop grand pouvoir de la politique sur la santé • Systématisation du diagnostic prénatal • Eugénisme déguisé
Professionnels	<ul style="list-style-type: none"> • Guerres de pouvoir

	<ul style="list-style-type: none"> • Absence de normes spécifiques à la génétique pour les technologistes • Détérioration des compétences • Inadéquation des compétences • Manque de formation
<i>Individuels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Atteinte à l'intégrité des patient(e)s • Atteinte à l'intégrité des fœtus • Erreurs de diagnostic
<i>Désirs de performance</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Offrir les meilleurs services
Dynamiques favorisant l'émergence normative	
<i>Autorégulation professionnelle</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Imminente mais soutenue par l'État
<i>Conjonctions d'expertises</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Disciplines clinique et de laboratoire
<i>Interactions avec les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Conseil expert et autonomie des patient(e)s
<i>Interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiés, sauf pour ce qui concerne la demande de tests diagnostics
Représentations symboliques du réel qui favorisent l'émergence normative	
<i>Représentations et imaginaires savants et biomédicaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Le diagnostic prénatal favorise la poursuite des grossesses et rassure les parents • Ne pratiquer le diagnostic prénatal que lorsque les patient(e)s sont prêts à changer l'issue de la grossesse • L'amniocentèse est une technique de prélèvement qui relève de l'obstétrique (l'explication en est souvent occultée par le généticien) • Les tests envoyés à des chercheurs aident à développer l'expertise relative aux maladies ou anomalies étudiées
<i>Représentations et imaginaire pseudo-savants</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiés
<i>Représentations et imaginaire populaires</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Inquiétude face à une première rencontre avec le généticien • Amniocentèse = expérience douloureuse et dangereuse • Peurs et anxiétés relatives à l'amniocentèse : Peur de la technique + peur des risques que pourrait courir le bébé (souffrance, handicap, mort)
Types de régulations appliquées ou en émergence	
<i>Les producteurs des normes en émergence</i>	<ul style="list-style-type: none"> • MSSS • Association des Médecins généticiens du Québec • Médecins généticiens
<i>Les régisseur(e)s présumés des futures normes</i>	<ul style="list-style-type: none"> • MSSS • Association des Médecins généticiens du Québec

<p><i>Les objets et les sujets visés par l'encadrement normatif</i></p>	<p>Objets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Organisation de la génétique médicale et de la médecine génétique de clinique et de laboratoire • Budgets accordés pour la génétique • Évaluation de l'expertise des laboratoires <p>Sujets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Médecins généticiens • Fonctionnaires du MSSS • Technologistes • Responsables de laboratoire
<p><i>Sanctions possibles</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiées
<p><i>Stratégies</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • Stratégies individuelles • Contrôle sur la répartition des ressources et sur le développement de la génétique • Absence de stratégie collective • Manque de concertation • Peu d'efforts collectifs pour se représenter au MSSS • Influences politiques • Tentative de la plupart des généticiens de conserver une coordination globale pour ce qui concerne la collaboration • Suivi scrupuleux des protocoles et renforcement des normes dans l'élaboration des protocoles chez les technologistes • Dimension humaine renforcée dans les laboratoires pour améliorer la qualité du travail et le rendre plus intéressant

CHAPITRE V

INTERACTIONS CLINIQUES

En plus de se conformer aux objectifs généraux mentionnés plus haut, les chapitres V et VI sont construits de façon à répondre à trois objectifs qui leur sont spécifiques : a) confronter les différentes sphères normatives en présence dans les pratiques et les interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s ; b) connaître les modèles d'interactions qu'ils entretiennent les uns avec les autres dans la pratique, le développement et l'utilisation de la génétique de la reproduction ; c) identifier les préoccupations, les intérêts et les enjeux normatifs défendus par les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s.

Comme je l'ai déjà mentionné, les actions humaines sont capitales dans les processus d'émergence normative. Si la pratique comporte des éléments structurants en fait de construction de normes, c'est par les interactions entre les actrices et les acteurs qu'on pourra tenir compte des aspects dynamiques de l'émergence normative. La rencontre entre les médecins et les patient(e)s permet d'ajouter aux éléments scientifiques, médicaux, professionnels et politiques des éléments culturels, sociaux et individuels qui vont s'articuler les uns aux autres. Pour être en mesure d'observer ces phénomènes, le lieu d'interactions le plus propice s'avère la clinique de conseil génétique.

Le chapitre V se profile en deux sections. La première partie de la première section porte d'abord sur les interactions entre les médecins et les patient(e)s lors de l'initiation au conseil génétique, pour des questions relatives à la reproduction. La deuxième s'arrête aux attitudes et aux interactions entre les différents professionnel(le)s qui s'occupent de la transmission des connaissances médicales et scientifiques, pendant le conseil génétique. Les interactions entre les médecins et les patient(e)s lors de la prise de décision, les différences dans la perception du risque, dans l'acceptation de la responsabilité pathogène et dans l'exercice du choix éclairé, composent l'essentiel de la troisième partie. Dans la deuxième section, les éléments qui suscitent l'émergence normative dans ce chapitre sont présentés sous forme de tableau.

5.1 Conseil génétique

Dans les cadres du service de santé québécois de la génétique de la reproduction, la clinique de conseil génétique est actuellement le seul lieu d'interactions entre chercheur(e)s, médecins et patient(e)s. Le diagnostic préimplantatoire n'est accessible que par l'entreprise privée et il n'était pas encore question de cloner des êtres humains pour des raisons médicales au moment de ma recherche. Ainsi, pour ce chapitre, je ne tiendrai compte que des relations entre les patient(e)s et les médecins généticiens, les interactions avec les chercheur(e)s non-médecins faisant l'objet du chapitre suivant. Comme les médecins généticiens délèguent parfois le conseil génétique à des conseillères et à des infirmières, il sera aussi question de ces dernières.

Je ne traiterai pas des interactions entre les médecins généticiens et les médecins des autres spécialités médicales parce qu'elles ne concernent pas directement la clinique. Il ne sera pas question non plus des interactions qui ont été observées dans les laboratoires de diagnostic prénatal. D'une part, les responsables des laboratoires sont souvent des médecins généticiens. Lorsqu'il en est autrement, les relations avec les patient(e)s sont inexistantes. D'autre part, les interactions les plus susceptibles d'y provoquer de l'émergence normative

se déroulent le plus souvent à l'extérieur des laboratoires, à des niveaux professionnels, institutionnels et politiques. Comme il est question de ce type d'interactions tout au long de cette thèse, et parce qu'elles se jouent à des niveaux multiples, je n'en ferai pas l'analyse détaillée dans ce chapitre qui concerne les interactions cliniques.

Je me concentrerai donc sur le conseil génétique parce qu'il est un lieu privilégié d'interactions entre les médecins et les patient(e)s et un creuset d'émergence normative dans lequel les normes culturelles et sociales, scientifiques et médicales rencontrent les valeurs normatives individuelles. Cette rencontre se déroule en trois actes : les interactions lors de l'initiation au conseil génétique, les interactions lors de la transmission des connaissances médicales et scientifiques et celles lors de la prise de décision.

En matière de reproduction, le conseil génétique s'adresse aux personnes ou aux couples qui s'inquiètent de transmettre des anomalies chromosomiques ou des maladies génétiques à leurs enfants. Cependant, il peut rapidement déborder du cadre de la relation patient(e)s-médecin. Par exemple, si une maladie ou un état de porteur est diagnostiqué chez un patient, le conseil génétique peut alors s'adresser aux familles de cette personne. De plus, le conseil génétique a aussi des impacts sur la vie du fœtus, sur la qualité de vie de l'enfant à naître et sur les pratiques sociales touchant à la reproduction. Enfin, il met aussi à contribution l'expertise de différents médecins spécialistes et de la recherche, tout en nécessitant un support multidisciplinaire médical, para-médical et psychosocial.

Le but premier du conseil génétique prénatal ou préconceptuel est d'évaluer les risques de transmission des maladies génétiques ou d'apparition des anomalies chromosomiques. Sa finalité est de transmettre l'information relative à la compréhension du risque, aux moyens diagnostics et à leurs conséquences. Il permet, aux personnes à risque, de mettre au monde un enfant malade ou handicapé, de disposer des informations nécessaires pour prendre la

décision d'avoir ou de ne pas avoir d'enfants, ou encore, si la femme est enceinte, de garder l'enfant ou d'interrompre la grossesse. Dans cette perspective, on présente le diagnostic prénatal, comme un moyen de rassurer le couple ou la femme enceinte sur la normalité du fœtus.

Le conseil génétique se compose d'étapes successives. La première consiste à détailler les maladies familiales et individuelles des personnes ou des couples venus consulter. Ensuite, il s'agira de connaître certains de leurs comportements ou habitudes de vie face à la consommation de tabac, de drogue ou d'alcool, ainsi que les risques tératogènes relatifs à leur environnement ou à leurs conditions de travail. Ces informations sont préalables à l'évaluation de leurs risques qui conduit, si nécessaire, à la proposition d'un test diagnostic approprié. La dernière étape est la prise de décision, suivie de la divulgation des résultats quand les patient(e)s ont opté pour les tests.

Comme nous le verrons, le conseil génétique est un processus de transmission d'informations scientifiques et médicales variées. Cependant, l'articulation entre les éléments de ce processus s'avère une opération extrêmement délicate sur le plan cognitif et sur le plan affectif. Elle peut dépendre des contextes de référence au service de génétique, de la complexité des informations à transmettre et de la gravité des conséquences que les décisions prises en génétique peuvent avoir sur la grossesse ainsi que sur la vie reproductive, familiale et individuelle.

5.1.1. Conditions de référence en génétique

Parce qu'elle ne s'adresse plus seulement à un nombre restreint de personnes atteintes ou porteuses de maladies rares, la clinique de génétique 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, la clientèle s'est considérablement étendue. Conséquemment, un plus grand nombre de personnes viennent consulter en génétique médicale pour la première fois.

Cette relative nouveauté de la pratique pose des problèmes au niveau des conditions dans lesquelles les patient(e)s se retrouvent en génétique. D'abord, la plupart des gens sont référés en génétique par leur médecin de famille, leur obstétricien, ou tout autre spécialiste, sans qu'ils ne s'y soient attendus et sans être préparés. Tout ce qu'ils savent, c'est qu'ils doivent voir un généticien pour des problèmes de trisomie ou de maladies graves qui pourraient affecter l'enfant qui est attendu ou celui qu'ils désirent avoir. Dans ces conditions, ils sont souvent référés, sans préavis, 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. De plus, si la femme est enceinte, tout se déroule très rapidement.

Dans de tels contextes, les patient(e)s viennent de recevoir une mauvaise nouvelle et n'ont aucune idée de ce qui va se passer lors de la consultation. Pourtant, une préparation minimale pourrait éviter la confusion dans laquelle les patient(e)s sont souvent plongés. Selon mes observations, des éclaircissements sur trois éléments de base, pourraient leur permettre d'être moins décontenancés. D'abord, il faudrait que les patient(e)s sachent que le généticien est un médecin spécialiste, ensuite qu'ils soient mis au courant qu'en ce qui concerne la génétique, la reproduction dépasse les liens mère-enfant pour s'étendre à la parenté biologique. Enfin, qu'ils aient en main les informations nécessaires lorsque le généticien leur demandera quels handicaps et maladies ont cours dans leurs familles maternelles et paternelles.

5.1.1.1 Association entre le généticien et le médecin spécialiste

Lors d'une première consultation en clinique de diagnostic prénatal, la plupart des gens ne font pas la relation entre la génétique et la médecine. Par exemple, si le généticien ne correspond pas à l'image qu'on se fait d'un médecin, il peut se passer un certain temps avant que les patient(e)s ne réalisent la profession de leur interlocuteur. Comme il est rarement nécessaire de faire une évaluation physique complète pour ce type de rencontre, le médecin généticien ne porte généralement pas de stéthoscope (sauf en pédiatrie). De plus, comme certains d'entre eux partagent leur temps entre le laboratoire et la clinique, ils ne se présentent pas tous en « *veston-cravate* ».

Ces petites divergences aux codes stéréotypés de notre culture médicale, semblent dérouter les patient(e)s dont c'est le premier contact avec la génétique. De plus, les médecins se présentent souvent ainsi : « *Bonjour, je suis « Un Tel », je suis généticien* » (Notes de terrain). Lors de mes périodes d'observation, j'ai pu me rendre compte que tant que les gens ne savent pas qu'ils ont affaire à un médecin, ils sont plus réticents à répondre aux questions très personnelles qui leur sont posées et auxquelles ils n'étaient pas préparés. Par exemple, à partir du moment où les patient(e)s disaient : « *Ah ! Vous êtes médecin ?* » (Notes de terrain), les rapports devenaient moins tendus et les gens étaient moins dans l'expectative.

Il semble que la relation privilégiée qu'entretiennent ensemble les patient(e)s et leurs « *thérapeutes*¹ » soit difficilement transposable. Dans certains cas, on peut même craindre

¹ J'inclus ici les travailleuses sociales, les psychologues, les conseillères en génétique ou toute autre personne que les patient(e)s identifient facilement comme étant en relation d'aide avec eux. Comme on ne sait pas trop ce qu'est un généticien, il semble difficile de savoir quelle attitude adopter.

les généticiens car, comme je l'ai souvent entendu au cours de ma recherche, de prime abord les gens ont tendance à associer la génétique à l'ADN et au clonage plutôt qu'à la médecine. Cependant, cette représentation perd de son impact une fois que les patients savent qu'ils sont en face d'un médecin. Ce type de confusion n'existe pas avec les conseillères en génétique car les patient(e)s sont avertis qu'ils vont rencontrer quelqu'un qui va leur expliquer ce qu'il en est et qui va prendre toutes les informations nécessaires à la consultation avec le généticien.

Un médecin généticien à qui je fis part de mes observations et qui correspondait au profil qui provoquait ce phénomène, a décidé de tenter l'expérience en se présentant comme « *médecin généticien* ». Au départ, il me disait : « *Je n'aime pas ça m'annoncer comme médecin parce je veux rester le plus près possible des gens et les gens changent quand ils savent que tu es médecin* » (Un médecin généticien : notes de terrain). Malgré le fait que de s'annoncer médecin puisse avoir une connotation hiérarchique et entretenir les patient(e)s dans un sentiment de vulnérabilité, il semble que ça puisse être différent en génétique. D'ailleurs, j'ai pu constater l'effet rassurant de cette attitude, quoique le médecin n'en fût pas totalement convaincu. Ce qui est vérifiable, c'est que pour les patient(e)s, les relations avec les médecins leur sont familières, tandis que le type d'interactions qu'ils vont entretenir avec les généticiens leur est étranger. Ce qui pourrait expliquer que dans un cas semblable, l'effet soit rassurant parce que c'est plus facile de savoir à quoi s'en tenir avec un médecin qu'avec un généticien.

Enfin, les conditions de références actuelles des patient(e)s en génétique, témoignent de l'ignorance des médecins qui réfèrent sur ce que représente pour les patient(e)s une consultation en génétique et, j'irais jusqu'à dire, sur les rapports entre l'histoire familiale et la reproduction. Pourtant, si les patient(e)s étaient informés de ce qu'est un médecin généticien, de ce qu'il va faire et des informations dont il aura besoin, la première étape du conseil génétique serait plus facile à vivre pour eux. De plus, comme nous le verrons dans

la section suivante, s'ils savaient qu'il y a un rapport entre le fœtus et les maladies qu'on retrouve dans leurs familles, la rencontre leur serait encore plus bénéfique.

5.1.1.2 Reproduction et histoire familiale

L'histoire familiale est le recueil des données concernant les maladies héréditaires observables dans les familles des patient(e)s. Cependant, j'ai pu constater à maintes reprises que d'emblée, les gens ne font pas le rapport entre la reproduction et l'histoire familiale. Par exemple, pour plusieurs patient(e)s observés en clinique, la relation mère-fœtus s'inscrit comme un lien manifeste et naturel. Il n'est jamais écarté, ou remis en question. Malgré les connaissances actuelles sur la reproduction, le lien père-fœtus ne paraît pas significatif. Il semble qu'on ne donne un sens au père que lorsque l'enfant est né. Il est même possible qu'il ne soit pas du tout pris en compte. Être père semble davantage un fait de société qu'un fait de nature. Enfin, les difficultés s'amplifient lorsqu'il s'agit de donner sens aux relations entre le fœtus et les familles des parents. L'évocation de ces liens provoque des réticences, comme si les familles n'avaient pas à interférer dans ce secteur très privé de la reproduction.

Les patient(e)s croient que les décisions prises relativement à la grossesse ou à leur enfant, ne concernent que les individus ou les couples qui en seront les parents. Dans cette optique, il est plus difficile pour eux de comprendre l'influence des familles sur l'enfant. De plus, on ne pense jamais à l'enfant dans une perspective biologique. Dans une consultation en génétique, l'identité biologique n'est soulevée que lorsqu'il s'agit de désigner ou d'éliminer un père par un test de paternité. Comme la filiation génétique n'est pas non plus un signifiant d'importance, les gens arrivent en génétique avec des représentations socioculturelles monoparentale et biparentale de la filiation de l'enfant, dans lesquelles le père a souvent un rôle ambigu et dont les familles sont exclues. Les exemples qui suivent

vont appuyer ces observations en révélant des éléments culturels particulièrement intéressants pour ce qui concerne la reproduction.

D'abord, certains patient(e)s ne réalisent pas que le père a des liens biologiques avec le fœtus, autres que celui de l'avoir conçu. Par exemple, quand le généticien demande au père des informations sur son histoire familiale, certains hommes sont surpris. Des couples viennent aussi en consultation avec une histoire familiale maternelle complète et aucun renseignement sur celle du père, même s'il est présent à la consultation et paraît très intéressé². D'après un généticien, quoique ce ne soit pas exclusif à cette région, une telle attitude se rencontre plus fréquemment chez des patient(e)s venus des Îles-de-la-Madeleine. Il serait intéressant de comprendre cette attitude qui est peut-être culturelle mais qui dépend certainement de la façon dont les médecins préparent les patient(e)s. Cependant, il faut que la représentation soit prégnante culturellement pour que des médecins la véhiculent eux-mêmes en ne considérant l'héritabilité que du côté maternel. Comme le pense un généticien : « *En fin de compte, ça nous montre l'importance du père dans nos sociétés. On s'en fout du père* » (Un médecin généticien : notes de terrain).

Dans un contexte différent, une attitude similaire se rencontre aussi chez certaines mères célibataires et chez celles qui ont plus d'un partenaire. Les mères célibataires démontrent de la réticence à parler du père. Aux questions qui leur sont posées sur ce dernier, elles répondent spontanément : « *Il n'y a pas de père* » (Notes de terrain). 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 demande pour qu'elles en parlent. Cependant, plusieurs d'entre elles ne savent rien de la famille, de la santé ni même de l'âge du père.

² Cette observation est vraie pour les Québécois d'origine canadienne-française. Pour d'autres ethnies ou encore dans d'autres pays, le contraire peut aussi arriver.

Pour les femmes qui ont des partenaires multiples, il devient plus complexe de savoir qui est le père. Certaines ont un amant ou des aventures extraconjugales et d'autres ont des rapports sexuels avec plusieurs partenaires à la fois. Pour les premières, il est parfois possible, en déterminant le jour de l'ovulation, de savoir qui a le plus de chance d'être le père. Pour les dernières, il est impensable de connaître les antécédents d'un père qu'il est impossible d'identifier. Par exemple, au cours d'une consultation Véronique, une jeune femme enceinte accompagnée d'une de ses amies, se vit demander par le généticien :

(Un médecin généticien : notes de terrain) « Est-ce que le père est en bonne santé ? »

(Véronique, barmaid : notes de terrain) « *Je ne le sais pas* ».

Généticien : « *Vous ne le savez pas ?* »

Véronique : « *Non, parce qu'il peut y avoir plus d'un père... J'ai eu plusieurs partenaires le même jour* ».

Généticien : « *Combien de pères susceptibles ?* »

Véronique : « *Je ne sais pas. Deux, trois ?* »

(Amie de Véronique : notes de terrain) « *Peut-être plus que ça Véronique ?* »

Véronique : « *Plus que ça ?* »

Amie : « *Au « party », le soir d'avant ?* »

Véronique : « *Ah oui ! Le soir d'avant...* »

Se tournant vers le généticien : « *Il peut y avoir d'autres pères* ».

Peu importent les circonstances, ces exemples montrent que ces couples ou ces femmes sont venus consulter en génétique en ignorant ou en attachant peu d'importance au rôle génétique du père dans la reproduction. On peut se rendre compte que pour certaines personnes, même lorsque l'importance sociale du père est reconnue, son rôle biologique peut être écarté. Cette situation soulève des questions intéressantes sur la prégnance des représentations des rôles et des responsabilités des pères et des mères sur la reproduction et

la filiation de l'enfant dans nos sociétés. Tout spécialement quand les nouvelles normes médicales que nous sommes en train d'établir vont tenir compte de la filiation génétique.

Si certaines personnes ne réalisent pas spontanément les liens génétiques qui existent entre un père et son enfant, on peut concevoir qu'il est encore plus difficile de comprendre l'impact des familles sur son bagage génétique. Comme je l'ai mentionné plus haut, la plupart des gens qui viennent pour la première fois en conseil génétique pour un diagnostic prénatal ne savent pas qu'on va leur poser des questions sur la santé des membres de leurs familles. Ainsi, ils ne comprennent pas ce que leurs familles ont à voir dans leur projet d'enfant, ou pourquoi elles sont impliquées dans le calcul des risques pour le fœtus³.

Par exemple, lorsque le généticien ou la conseillère demande si le père et la mère des patient(e)s sont en bonne santé, ils sont un peu étonnés mais ils répondent. Ce n'est que lorsque les mêmes questions sont posées à propos de leurs frères et leurs sœurs, de leurs oncles et leurs tantes, ainsi que de leurs grands-parents maternels et paternels que les patient(e)s sont le plus surpris. « *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). 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 le fœtus d'être atteint d'une pathologie particulière, déjà qu'il est difficile de comprendre le processus héréditaire des pathologies.

³ 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.

5.1.1.3 Perceptions des facteurs pathologiques héréditaires

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 personne ne les a informés qu'ils devaient connaître les maladies et les handicaps de leurs familles respectives, on peut comprendre qu'ils ne soient pas préparés à relier les maladies de leurs oncles et tantes au fœtus. Ainsi, lorsque le généticien leur demande d'identifier les maladies et les handicaps présents dans leurs familles, ils sont pris au dépourvu. Même lorsqu'ils en font spontanément la description, il leur manque beaucoup d'informations. De plus, on retrouve chez les patient(e)s une forme de distinction entre les maladies qu'ils considèrent pathologiques, naturelles ou circonstancielle et sur ce que représente une personne handicapée.

J'ai été surprise de réaliser, ce qui valait aussi pour moi-même, qu'au-delà des parents, des frères et des sœurs, la plupart des gens ignorent de quoi sont morts leurs oncles et leurs tantes. Il en est de même pour les grands-parents. Souvent, lorsqu'ils croient savoir de quoi ils sont décédés, ils n'en connaissent ou n'en reconnaissent pas la cause réelle. Par exemple, plusieurs patient(e)s tenaient des discours semblables à celui qui suit :

(Michel, comptable : notes de terrain) « *Un de mes oncles maternels est mort d'un cancer généralisé* ».

(Un médecin généticien : notes de terrain) « *De quel type de cancer ?* »

Michel : « *D'un cancer généralisé* ».

En réalité, si quelqu'un meurt d'un cancer, c'est parce qu'il se généralise. Le « *cancer généralisé* » n'est pas une forme de maladie. Bien peu de gens connaissent l'origine du cancer dont sont atteints ou morts certains de leurs parents. D'autres patient(e)s peuvent

éliminer d'emblée le cancer comme facteur héréditaire parce qu'il aurait été provoqué par un choc émotif causé par quelqu'un d'autre. « *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).

Dans les représentations de patient(e)s, de n'avoir jamais été malade équivaut à un signe de bonne santé, même si les personnes sont mortes de maladies cardiovasculaires. Souvent reléguées aux morts subites, aux morts naturelles ou comme la conséquence d'événements stressants, les attaques cardio-vasculaires ne sont pas toujours perçues comme des maladies et encore moins comme facteurs de risque héréditaires. Ce n'est que lorsque l'histoire familiale est révélée que la situation peut changer. Rolande, qui accompagnait sa fille enceinte, illustre bien ce type de perception :

(Rolande, mère d'une patiente : notes de terrain) « *Dans la famille de mon mari, ils n'ont jamais été malades* ».

(Un médecin généticien : notes de terrain) « *Combien votre mari a-t-il de frères et de sœurs ?* »

Rolande : « *Deux sœurs et trois frères* ».

Généticien : « *Ils sont tous en vie ?* »

Rolande : « *Non, il lui reste juste une sœur plus jeune que lui, mais les autres étaient tous en bonne santé* ».

Généticien : « *De quoi ils sont décédés s'ils étaient en bonne santé ?* »

Rolande : « *Le plus vieux il est mort dans un accident, mais les trois autres sont morts du cœur* ».

Généticien : « *Ils sont morts du cœur et vous me dites qu'ils étaient en bonne santé ? À quel âge sont morts ses frères et sa sœur ?* »

Rolande : « *Sa sœur avait 47 ans et comme son frère après elle avait 3 ans de plus, il avait 50 ans. L'autre je ne sais pas trop, mais il était 1 an ou 2 plus vieux* ».

Généticien : « *Vous ne trouvez pas qu'ils sont morts jeunes pour des gens en bonne santé ?* »

Cet exemple est très représentatif de la perception des maladies cardio-vasculaires. Le fait que ses beaux-frères et sa belle-sœur soient morts de la même façon ne lui apparaissait pas représenter un risque de maladie héréditaire, jusqu'à ce qu'elle réalise que l'âge des décès n'était pas normal. Mourir du cœur, c'est la mécanique qui s'arrête à la fin de la vie, c'est naturel. L'âge du décès ne semble pas être significatif.

Une autre attitude concernant la perception des pathologies m'a beaucoup étonnée, autant pour sa particularité que par sa fréquence. Il se peut qu'on puisse la mettre sur le compte du malaise des premiers moments passés en clinique de génétique, mais je suis loin d'en être certaine. Quoi qu'il en soit, quand les généticiens demandent aux gens si leurs parents vont bien, certains leur répondent que oui, alors qu'on découvre un peu plus tard que l'un deux est décédé. Quand le généticien le constate, il dit : « *Tout à l'heure je vous ai demandé si vos parents allaient bien et vous m'avez répondu oui ?* » (Notes de terrain). Et les patient(e)s répondent : « *Oui, mais comme elle est morte, elle n'est plus malade ! Elle va bien* » (Notes de terrain). Il serait intéressant d'approfondir cette dernière réaction et de voir pourquoi les morts sont exclus de la catégorie des malades pour être placés dans celle des biens portants ? Pourquoi la révélation des pathologies ne semble avoir d'importance que lorsque la personne est vivante ?

Toujours dans le domaine des phénomènes de classification, un autre fait mérite qu'on y porte attention. À la question : « *Est-ce qu'il y a des personnes handicapées dans vos familles ?* » (Un médecin généticien : notes de terrain), les patient(e)s peuvent répondre par la négative ou dire comme Marc : « *Oui, j'ai un frère en chaise-roulante* » (Marc, travailleur de la construction : notes de terrain). Si le médecin en reste là, il peut laisser

échapper des informations importantes. S'il pousse un peu plus loin et demande : « *Est-ce qu'il y a des gens handicapés mentalement ?* » (Un médecin généticien : notes de terrain). Il peut découvrir des cas de trisomie 21 ou de déficiences mentales. S'il continue avec une question comme : « *Est-ce qu'il y en a dans vos familles des personnes à qui il manque des doigts ou quelque chose du genre ?* » (Un médecin généticien : notes de terrain). Les patient(e)s peuvent se rappeler d'un parent à qui il manque une main ou qui a six orteils ce qui représente des facteurs importants pour l'évaluation des risques de certaines maladies. Parfois, après ces trois niveaux de questions, les gens réfléchissent encore et ajoutent : « *Il y a aussi une de mes cousines que je ne vois pas souvent qui a deux garçons qui sont sourds* » (Maryse, serveuse : notes de terrain). De même, il peut aussi s'agir de personnes aveugles.

Il ne semble pas que les déficiences intellectuelles soient spontanément associées à la seule énonciation du mot handicapé. Il ne semble pas non plus que cette désignation suffise à rappeler aux patient(e)s qu'un des membre de leurs familles puisse présenter certains handicaps mineurs. Dans les représentations immédiates des patient(e)s, le mot handicapé paraît évoquer de lourds problèmes physiques dont la chaise-roulante renforce le sens. De plus, les gens n'englobent pas automatiquement les déficiences intellectuelles, visuelles, auditives et encore moins les différences phénotypiques ou les malformations mineures dans la catégorie des handicapés. Est-ce que qu'un mot comme handicapé suffit à remplacer dans l'imaginaire populaire ceux moins politiquement corrects d'infirme, de malade mental, d'arriéré, de mongol, d'aveugle et de sourd ?

Il y a dans la perception des facteurs pathologiques affectant les familles et susceptibles de représenter des risques héréditaires, un vaste champ de recherche à explorer pour l'anthropologie médicale. Il ne s'agit pas ici de déni, mais de représentations culturelles qui offrent des solutions toutes faites, travestissant les maladies familiales en événements fortuits ou naturels. De plus, on ne se sent pas concerné par ce qui a causé la mort des gens

avec lesquels on est parent. On conçoit facilement que ce soit Dieu, le malheur, le stress ou l'usure qui nous rendent malades ou qui mettent un terme à nos vies, mais on n'a pas encore ajouté les facteurs génétiques à nos causes culturelles de la mort et des pathologies.

Quoi qu'il en soit, les principes de bases expliqués, les gens rassurés et les généticiens forts de tous ces renseignements, le conseil génétique devrait idéalement se poursuivre en permettant au médecin généticien de transmettre d'une façon « *non directive* » les connaissances qui permettront aux gens de comprendre la situation et de prendre la décision qui leur convienne le mieux.

5.1.2 Interactions lors de la transmission des informations

Le transfert des connaissances est une étape cruciale du conseil génétique parce qu'il sert d'éclairage aux processus décisionnels qui vont suivre. On y retrouve des interactions qui privilégient le passage des connaissances scientifiques et médicales vers le bagage cognitif individuel. L'éducation des personnes venues consulter, l'état de leur connaissance, leur appartenance ethnique, leur classe sociale, leur situation personnelle, les circonstances qui les amènent et l'attitude des médecins ou conseiller(ère)s entrent en ligne de compte dans la compréhension de ces connaissances.

La transmission des informations nécessaires à la prise de décisions « *éclairées* », oblige un type de communication approprié. Comme on a pu le voir précédemment, il peut se passer beaucoup de temps avant qu'on en vienne à l'explication des processus héréditaires de transmission des maladies ou des anomalies. Ainsi, une première rencontre en conseil génétique ne dure pas moins d'une heure et nécessite parfois beaucoup plus. Comme l'éventail des tests génétiques va en s'élargissant, on peut aussi prévoir une augmentation

importante de la clientèle du conseil génétique. « *Le problème c'est que ça prend des heures et des heures pour chaque patient et qu'il commence à y avoir beaucoup de personnes à informer* » (Un médecin généticien : entrevue). Devant la lourdeur de la tâche, certains médecins généticiens délèguent le conseil génétique à d'autres professionnel(le)s.

5.1.2.1 Délégation du conseil génétique aux conseillères en génétique et aux infirmières

À cause du manque de généticiens, de l'augmentation de la clientèle et du temps à y consacrer, des généticiens délèguent l'acte médical du conseil génétique à des conseillères en génétique ou encore à des infirmières. Quelques-uns le font aussi parce que ça correspond à leur conception de la pratique clinique de la génétique. Pourtant, malgré un besoin évident, les conseillères en génétique peuvent obtenir une certification canadienne, mais elles ne sont pas encore reconnues au Québec.

Dans ce contexte, certains médecins généticiens préfèrent travailler avec les conseillères en génétique de McGill qu'ils prennent sous leur responsabilité et d'autres se font assister d'infirmières qu'ils ont formées selon leurs besoins cliniques. Ce phénomène est assez intéressant parce qu'il est possible d'y observer deux tendances : l'une anglophone et l'autre francophone. Quoique la situation ne soit pas généralisée, en grande majorité, les généticiens anglophones préfèrent les conseillères en génétique, tandis que les francophones privilégient les infirmières.

Le fait que McGill forme des conseillères et des conseillers en génétique peut influencer ces choix, mais cette différence n'est pas aussi simple qu'on pourrait le croire. Elle semble plutôt se profiler au niveau des modèles d'interactions développées avec les professionnel(le)s non-médecins et des compétences privilégiées par les généticiens. Dans

les lignes qui suivent, les arguments vont se développer selon l'un ou l'autre de ces modèles en faveur des conseillères en génétique ou des infirmières conseillères.

Les premiers arguments des généticiens de McGill en faveur du travail de collaboration avec les conseillères en génétique penchent du côté de la spécificité de la formation qu'elles reçoivent, du type de travail qu'elles font et des responsabilités qu'elles peuvent prendre :

« Au Québec il y a moins de conseillères génétiques qu'en Ontario, mais ça serait bien qu'il y en ait plus. Elles peuvent prendre le temps d'expliquer et ça prend du temps pour expliquer, même si les informations sont assez standards. Ça prend une bonne formation en conseil génétique, mais ce n'est pas vraiment nécessaire que ce soit un médecin qui le fasse. En Ontario, dans les endroits isolés et sans programme de formation ce sont les infirmières qui se sont intéressées les premières au conseil génétique. Cependant, avec une formation, ce n'est pas nécessaire d'être infirmière. Les gens de génétique préfèrent une formation plus spécifique à la génétique qu'aux sciences infirmières » (Responsable de laboratoire : entrevue).

« J'ai déjà eu une personne qui m'aidait et qui n'avait pas de formation structurée comme conseillère. Elle était avec moi, je lui donnais des tâches et elle les faisait, c'était une dame qui avait fait sa maîtrise en anthropologie, elle était très intelligente et elle faisait le travail très bien, mais elle ne pouvait pas fonctionner d'une façon autonome. Alors là je me disais, les conseillères, c'est dangereux. Jusqu'au moment où je suis arrivé ici. Ici, c'est tout à fait différent. On donne beaucoup de responsabilité aux conseillères, surtout à McGill. Si on compare aux autres universités au Canada, ce n'est pas le cas. Ailleurs, les conseillères sont les assistantes du clinicien. Elles prennent l'arbre généalogique, elles font les rendez-vous, elles arrangent les tests, elles aident à la revue de littérature et de temps en temps elles donnent des conseils aussi mais elles n'ont pas l'autonomie de nos conseillères » (Un médecin généticien : entrevue).

« Les conseillères génétiques ont des bacs en sociologie, en psychologie ou en biologie et leur formation en génétique est très étendue. Exception faite des examens physiques, de la connaissance des maladies qui ne sont

pas génétiques et de la comparaison avec ces maladies, elles en savent autant que nous. Ce qui fait que nos conseillères ont leurs patients. C'est souvent un travail de routine, mais c'est un travail qui demande de la patience et de la compréhension envers les familles et elles ont l'entraînement pour cela. Nous, nous sommes plus impatientes. On va faire le diagnostic, on va écrire les papiers, on va étudier la situation et on va aller à des réunions. On ne peut pas se dévouer entièrement comme elles peuvent le faire » (Médecin généticien : entrevue).

Ce qui introduit le second argument qui tient justement aux interactions entre les médecins et les non-médecins, orientées vers la collaboration et l'autonomie professionnelle : « *Les conseillères en génétique sont d'excellentes professionnelles et elles sont en mesure de lire la littérature, Quand je trouve des articles intéressants, je les donne à mes conseillères en génétique puis on travaille en équipe et on améliore le niveau » (Un médecin généticien : entrevue).*

« Je n'aime pas ce rôle d'aide qu'on attribue aux infirmières en génétique. J'aime mieux être perçue comme une collaboratrice. Il y a des services de génétique qui travaillent comme ça, mais je dois avouer qu'à McGill ce n'est pas le cas. Les conseillères en génétique travaillent indépendamment. Elles ont un rôle très particulier et discutent très régulièrement avec les médecins » (Conseillère en génétique : entrevue).

Le dernier argument s'appuie sur les besoins futurs et sur les qualifications que va exiger le développement de la génétique médicale. On y retrouve clairement la différence que les informateurs et les informatrices font entre l'infirmière et la conseillère en génétique :

« Dans l'avenir, ce ne sera pas des infirmières dont on aura besoin mais des biologistes conseillères. Parce qu'elles, elles peuvent faire du conseil génétique et si nécessaire, arranger les chambres, faire les prélèvements et envoyer les spécimens et les infirmières ne peuvent pas faire de conseil génétique. Alors, autant former des conseillères qui pourraient être plus polyvalentes. Dans un cadre où il n'y a pas de possibilité d'admission à l'hôpital, de suivi de symptômes et de choses pareilles, dans ces cas-là je suis d'accord

que l'infirmière peut être en meilleure position. Elle est en mesure de remarquer l'acidose, elle interprète un peu la diarrhée, les vomissements, des choses comme-ça. Mais la plupart des problèmes génétiques qui seront diagnostiqués après la fin du projet du génome ne seront pas des maladies métaboliques, mais des maladies congénitales et héréditaires, sans manifestation aiguë du métabolisme. Conséquemment, je crois que ça exigera le type de travail que font les conseillères » (Médecin généticien : entrevue).

« Partout au Canada on n'emploie plus d'infirmières pour faire le conseil génétique, sauf pour les maladies métaboliques. Elles ont un rôle dans le domaine de la médecine génétique mais ce n'est vraiment pas le même rôle que les conseillères génétiques » (Conseillère en génétique : entrevue).

Selon les conseillères en génétique, les traditions médicales et les différences entre les universités pourraient expliquer les réticences envers leur profession :

« Il y a des conseillères en génétique depuis 69 en Amérique du Nord, mais il semble y avoir une chasse-gardée de la relation médecin-patient au Québec. À McGill, ce sont les médecins qui sont venus nous chercher et quand ils ont vu que ça marchait si bien, ils ont dit : « Il faut faire quelque chose, il faut les faire reconnaître, il faut travailler avec elles ». Ils veulent qu'on fasse partie de leur milieu de travail » (Conseillère en génétique : entrevue).

« Au Québec, parce que ça se fait à McGill, ça reste à McGill. Il y a une conseillère génétique à Chicoutimi qui est bien acceptée dans son milieu hospitalier. Mais à part de ça, c'est tout... Au Canada il y en a partout. Il y en a aussi une au CHUL, mais elle est en recherche. Elle voit des patients et ainsi, elle a l'occasion de se faire apprécier. Mais généralement, les personnes qui sont formées ici doivent aller travailler à l'extérieur du Québec » (Conseillère en génétique : entrevue).

Les généticiens de MCGill se demandent aussi quel avantage il y a de choisir une infirmière ?

« Le cas de l'infirmière comme conseillère génétique, je n'ai pas eu l'occasion d'en discuter avec les généticiens de Ste-Justine, mais j'aimerais voir leur point de vue et savoir pourquoi ils préfèrent les infirmières pour conseillères. Parce que pour moi, une infirmière va nous aider dans les maladies métaboliques peut-être ? Sur ce point, ils peuvent avoir raison. Mais dans la génétique clinique non métabolique, l'infirmière n'a rien à faire » (Un médecin généticien : entrevue).

De même que pour celles et ceux qui privilégient les conseillères en génétique, les premiers arguments en faveur du travail avec les infirmières conseillères sont aussi liés à la spécificité de leur formation, au type de travail qu'elles font et aux responsabilités qui peuvent leur être confiées. Cependant, les exigences professionnelles reliées à ces catégories diffèrent au niveau des qualifications. De plus, on croit en un humanisme intrinsèque à l'infirmière :

« Dans notre pratique de la génétique (pédiatrie), il y a vraiment une prise en charge des patients et il y a souvent des interventions médicales. En tout cas, pour moi, c'est plus facile de travailler avec des infirmières, parce qu'elles ont des moyens que les conseillères n'ont pas et de plus, elles ont une connaissance pratique de ce que signifient les soins aux patients. Quand tu n'as pas vu de trisomiques 21, tu en parles d'une autre façon que si tu en as vu. Les infirmières ont toutes vu des trisomies ou des maladies génétiques. Souvent, il y a des familles pour qui c'est la première fois que ça arrive. Ici on voit des patients... Et tu ne parles pas de la même manière si tu es une infirmière que si tu es une conseillère » (Un médecin généticien : entrevue).

« La vision de l'infirmière est plus humanitaire » (Un médecin généticien : note de terrain).

« Vous savez, au-delà du traitement et du corps, il y a l'angoisse et la peur... » (Une infirmière : entrevue).

« L'infirmière sert de traductrice entre la maladie génétique et les patients. Elle fait le partage de l'information. Souvent les mères ne

parlent pas de leurs peurs au médecin, mais elles nous en parlent. De plus, nous intercédons à plusieurs niveaux. Nous pouvons réserver des chambres, prendre les rendez-vous avec les neurologues, les diététiciennes etc., faire les prélèvements et faire les pressions nécessaires pour que tous les tests soient faits la même journée. L'infirmière est en mesure de connaître le système médical et de faire les procédures associées. Nous faisons aussi le transfert des connaissances avec les résidents » (Une infirmière : entrevue).

Le second argument tient aussi aux interactions entre les médecins et les non-médecins, orientées vers l'assistance selon les besoins spécifiques de la clinique :

« Ici, le conseil génétique est un travail partagé, un travail d'équipe. Très souvent les infirmières rencontrent les familles ou les couples avant nous. On les rencontre après en prenant les données des infirmières et on décide où on s'en va. Quand les résultats sont des résultats simples, ce sont des infirmières qui les communiquent aux patients » (Un médecin généticien : entrevue).

Pour les généticiens, la liberté de travailler avec des infirmières et de les former selon les couleurs locales leur semble essentielle :

« Les gens qui travaillent avec nous ne sont pas passés par McGill ou ailleurs au Canada, mais ce sont des gens qu'on a formés, qui ont été formés avec nous et c'est un choix auquel on tient ! Qu'elles soient des infirmières, c'est quelque chose de voulu, ce n'est pas une imposition du système » (Un médecin généticien : entrevue). « Bien formées et expérimentées, les infirmières pourraient être celles qui feront le lien entre nous et les patients, le transfert des communications. Elles pourraient même faire le lien éducatif avec les cliniques régionales et dans certains cas, elle pourraient aussi débiter les consultations » (Un médecin généticien : entrevue).

« J'aime beaucoup ce que je fais, on est plus proche des gens parce qu'on a le temps de leur parler. On prend les rendez-vous, mais on explique aussi la maladie et on prépare les patients à rencontrer le médecin » (Une infirmière : notes de terrain). « Le rôle de l'infirmière dépasse l'information. Elle s'occupe aussi du suivi et du soutien. En génétique, comme dans les maladies traditionnelles, on traite aussi la famille et, pour aider le thérapeute, la famille a besoin de support » (Une infirmière : notes de terrain).

Le troisième argument fait pencher en faveur de l'infirmière à cause de l'organisation du travail. Dans ce contexte, l'infirmière fait partie d'une équipe multidisciplinaire, orientée vers la prestation des services découlant de la génétique, sous la direction du médecin généticien :

« Avec le temps, on s'est construit une équipe multidisciplinaire, d'abord pour les problèmes métaboliques. Puis après on a extrapolé aux problèmes génétiques malformatifs et autres. Dans cette équipe-là, j'ai une infirmière de génétique qui est extraordinaire, qui règle beaucoup de choses, une psychologue attitrée, une pédopsychiatre, une pharmacienne et un travailleur social » (Un médecin généticien : entrevue).

Le choix de l'infirmière, sans être unanime, regroupe quand même la majorité des médecins généticiens francophones. Les extraits qui vont suivre résument bien ce désir : *« Pour moi, c'est clair que la formation de conseillère en génétique, qui est une maîtrise, aurait dû être une formation en continuité avec un bac en nursing. Ça me sidère que ça n'ait pas été organisé comme ça. Je ne comprends juste pas » (Un médecin généticien : entrevue).*

« Ce sont les infirmières qui devraient faire du conseil génétique. C'est certain qu'elles n'ont pas la formation pour ça, mais on a essayé de monter un programme de deux ans,

niveau maîtrise pour former des infirmières conseillères et on n'a pas eu l'appui de l'université » (Un médecin généticien : notes de terrain).

De la même façon que les médecins généticiens de McGill savent qu'il leur faut apporter du support aux conseillères génétiques pour qu'elles soient reconnues, les médecins généticiens des autres hôpitaux universitaires comprennent qu'ils doivent soutenir encore plus les infirmières : *« On devrait s'impliquer plus dans le conseil génétique par rapport aux infirmières » (Un médecin généticien : entrevue).*

5.1.2.2 Primauté de la compétence

Comme je le précisais au tout début de cette section, quelques médecins généticiens, peu importent leurs appartenances linguistiques ou universitaires, n'ont pas de préférence particulière entre les conseillères ou les infirmières. Ce qu'ils exigent, c'est qu'ils puissent déléguer le conseil génétique à une personne qualifiée pour faire le travail :

« Que ce soient des infirmières ou des conseillères génétiques l'important, c'est de savoir qui fait quoi, les limites de chacun puis de bien définir les choses. Ça ne prend pas nécessairement une infirmière pour discuter des anomalies structurales des chromosomes, en autant que les personnes l'expliquent bien et soient compétentes, on peut déléguer le conseil génétique » (Un médecin généticien : entrevue).

« J'ai été habitué à travailler avec des conseillères génétiques et je suis convaincu qu'elles ont la formation nécessaire pour assumer leur rôle. Si les infirmières ont la formation pour faire ce travail, je n'ai pas de problème à travailler avec des infirmières. Ce qui importe c'est qu'elles aient les compétences pour faire le travail » (Un médecin généticien : notes de terrain).

« Il s'agit juste de bien définir les tâches et comme le conseil génétique est encore un acte médical délégué, il s'agit de leur offrir une protection. On peut réviser tous les cas puis, s'il y a des choses qui sont plus importantes à nos yeux, on en parle ensemble puis on rappelle les patients » (Un médecin généticien : entrevue).

Comme on vient de le voir, certains préfèrent déléguer la responsabilité de l'acte médical qu'est le conseil génétique aux conseillères en génétique et d'autres aux infirmières. En observant le travail de quelques infirmières et conseillères en génétique et en recueillant les commentaires des médecins généticiens, j'ai pu constater des différences importantes au niveau des actes et des responsabilités qui leur sont délégués, ainsi que dans la perception du rôle auquel elles sont assignées.

Dans les hôpitaux universitaires de McGill, les conseillères sont considérées comme des spécialistes du conseil génétique (je n'ai pas observé leur travail ailleurs). Elles sont toutes formées à McGill, ont les mêmes compétences et assument des responsabilités similaires. Certaines d'entre elles font de la recherche, publient ou participent à des projets de recherche. Souvent elles collaborent ou élaborent des bases de données sur des problématiques relatives à leur travail. Toutes tiennent leurs connaissances à jour et sont en mesure de comprendre les articles scientifiques concernant les techniques et les pratiques de la génétique médicale. Elles travaillent en collaboration avec les médecins généticiens.

Le rôle et les tâches assignés aux infirmières conseillères sont loin d'être uniformes. Elles occupent cette fonction avec des degrés de connaissance et de responsabilité variables. À ma connaissance, une seule infirmière remplit véritablement la fonction de conseillère génétique et en assume les responsabilités d'une façon complète et c'est à l'hôpital Ste-Justine. Les autres ont été formées selon les besoins des médecins généticiens pour lesquels elles travaillent.

Mis à part la formation, la principale différence entre la conseillère en génétique et l'infirmière conseillère est que la première est perçue comme travaillant en collaboration avec les généticiens et la seconde est considérée comme une assistante. Comme nous l'avons vu dans les extraits d'entrevues et de notes de terrain qui précèdent, elles-mêmes se définissent ainsi. Les infirmières se décrivent comme les assistantes des médecins et des patient(e)s et les conseillères en génétique spécifient qu'elles sont des travailleuses autonomes. On peut aussi constater que les généticiens sont en accord avec ces perceptions. Dans un cas, les généticiens voient les conseillères en génétique comme appartenant à un corps professionnel spécialisé et dans le cas des infirmières conseillères, le conseil génétique est perçu par les généticiens comme une spécialisation de l'infirmière.

Cependant, il faut considérer que les généticiens qui privilégient les infirmières travaillent en pédiatrie et traitent beaucoup d'enfants atteints de maladies génétiques. Pour eux, une conseillère doublée d'une infirmière peut signifier une amélioration considérable de services qui sont déjà affectés par de sévères restrictions budgétaires, surtout dans les hôpitaux universitaires francophones. Dans l'état actuel, les relations de travail en génétique ne changent rien au rôle traditionnel des infirmières. Elles font partie d'une d'équipe multidisciplinaire sous la coordination d'un médecin généticien. De plus, comme elles sont habituées à prendre les patient(e)s en charge et à poser certains actes médicaux, il est plus facile pour les médecins de conserver leurs rapports traditionnels avec elles et de leur déléguer sans craintes, certaines de leurs responsabilités.

Toutefois, le conseil génétique en soi n'est pas un processus thérapeutique. La génétique de la reproduction et la médecine prédictive n'exigent pas non plus de compétences infirmières. En revanche, je crois que le nouveau système médical qui s'institue peu à peu, aura autant besoin des conseillères en génétique que des infirmières conseillères. Mais, les

infirmières devraient avoir une formation aussi formelle que les conseillères en génétique. Si les infirmières pouvaient avoir accès à une formation spécifique et institutionnalisée en génétique, elles pourraient pratiquer d'une façon plus autonome et leur travail serait standardisé. Cependant, rien ne les empêche, pour l'instant, de suivre les cours de McGill.

Le manque de généticien et la difficulté de les recruter devrait pourtant stimuler l'effort de reconnaissance et de formation de ces deux types d'approches professionnelles. Aux États-Unis on retrouve une association de conseillères en génétique et une association d'infirmières conseillères. Dans la situation où se trouve la génétique médicale au Québec, les conseillères en génétique et les infirmières conseillères peuvent jouer un rôle majeur dans l'établissement et la prestation de services de génétique équitables pour la population. Cependant, la liberté d'emploi devrait demeurer un concept central et au lieu de former des spécialistes, certaines personnes considèrent que le conseil génétique pourrait être donné par d'autres types de professionnels.

En dehors du monde de la génétique, on suggère parfois que des médecins généralistes, des spécialistes, des psychologues ou des travailleur(euse)s sociaux puissent faire du conseil génétique pour pallier la pénurie de généticiens. Cependant, cette opinion n'est pas partagée dans l'univers de la génétique médicale. Premièrement, elle n'est pas applicable pour les non-médecins parce que le conseil génétique est un acte médical qui doit être délégué et dont la responsabilité échoit aux médecins généticiens. Deuxièmement, même si on est médecin, la génétique médicale est devenue une spécialité parce qu'elle nécessite une formation particulière et la maîtrise de connaissances spécifiques.

« Il faut éviter que les personnes donnent des conseils sans savoir ce qu'ils sont en train de donner. Le passage d'informations est très important dans le conseil génétique, c'est un acte médical spécialisé. Finalement, ce n'est pas si facile de faire comprendre aux personnes ce qu'on leur explique. Il faut savoir comment aller les chercher et ça prend

beaucoup d'expérience et de connaissances en génétique pour leur parler non seulement des avantages mais aussi des risques et des conséquences. Et la façon dont ces personnes reçoivent l'information, est influencée par le bagage culturel surtout et par l'intelligence, par la formation, par toutes sortes de choses et ça, il faut être capable d'en tenir compte » (Un médecin généticien : entrevue).

« C'est certain que les médecins omnipraticiens ne se sentiraient pas confortables à faire du conseil génétique ou des choses comme ça, même pour les maladies très faciles à transmission mendélienne. Actuellement, ça nous appartient à nous et à certaines personnes qui se sont vraiment donné la peine de comprendre certaines maladies en particulier et qui veulent donner le conseil génétique pour cette maladie-là » (Un médecin généticien : entrevue).

Même si les médecins généticiens veulent défendre leur créneau, il est certain que le conseil génétique est une activité très complexe. L'idée que n'importe qui puisse faire du conseil génétique avec une formation minimale ne peut être soutenue que par une méconnaissance de la génétique, des problèmes éthiques qu'elle provoque et des conséquences qu'elle peut avoir sur la vie des gens. La peur, l'angoisse et même la dépression peuvent faire partie de l'annonce d'un risque. Il faut avoir les connaissances et la formation nécessaires pour faire face à de telles réactions. Par exemple, si on ne s'intéressait qu'au dépistage du cancer du sein sans conseil génétique, nous nous retrouverions déjà en pleine histoire d'horreur.

5.1.2.3 Transfert des connaissances

Comme nous l'avons vu, le transfert des connaissances est une étape majeure dans les protocoles du conseil génétique. Cependant, posséder les connaissances et la formation académique nécessaire pour le faire, ne suffit pas à assurer une bonne transmission des informations. Cette partie du conseil génétique n'agit pas seulement au niveau cognitif, elle

interfère aussi dans le domaine de l'affectif, chez les professionnels comme chez les patient(e)s. De plus, étant donné que le conseil génétique mène à des prises de décisions importantes, les intervenant(e)s doivent être en mesure d'agir d'une façon non directive. Par conséquent, les principaux problèmes apparaissent du côté des capacités à assimiler les connaissances transmises et de répondre aux exigences du principe de non-directivité.

5.1.2.3.1 Assimilation des connaissances

Au cours de discussions informelles lors de différents colloques ou ateliers de travail, il était clair que plusieurs personnes, et plus particulièrement celles qui oeuvrent en bioéthique, doutaient de la capacité des gens à bien comprendre ce qui se passe quand il s'agit de choses « *aussi complexes* » (Une personne en bioéthique : notes de terrain) que la génétique : « *C'est tellement compliqué la génétique que c'est impossible que monsieur et madame « tout le monde » comprennent ce qui leur arrive* » (Une personne en bioéthique : notes de terrain). D'autres rappellent l'attitude paternaliste et le pouvoir qu'exercent les médecins : « *Les médecins passent les informations en pensant que c'est eux qui possèdent la vérité et les gens sont tellement habitués de leur faire confiance qu'ils sont vulnérables à leur influence* » (Une personne en bioéthique : notes de terrain).

Comme on peut s'y attendre, certains médecins généticiens tiennent un discours contraire qui est bien résumé dans les paragraphes qui suivent :

« [...] (L)a génétique, le génie génétique, la thérapie génique, la reproduction etc., sont des constructions faites à partir d'une absence de données compréhensibles par les gens. Donc, avec raison, l'obligation professionnelle d'essayer de faire comprendre ce qu'elles signifient et ce qu'elles impliquent en des termes que les gens peuvent comprendre, est de plus en plus présente dans les normes déontologiques des chercheurs, surtout en biologie humaine. Après ça, il n'y a pas personne qui va

t'injecter un gène ou te faire passer un test en te disant : « Tu vas accepter tout ce que je te dis ».

Pour que ça ne soit pas complètement ésotérique, il faut que ça soit compris par le monde parce que tout le monde est à risque, tout le monde en a besoin de ces connaissances-là. [...] Pendant vingt-cinq ou trente ans de médecine, la plupart en génétique, j'ai jamais rencontré une personne, une famille ou un couple qui n'a vraiment rien compris, jamais ! Puis du monde qui n'ont jamais été à l'école. [...] Mais (pour des maladies dont leurs enfants sont déjà atteints ou pour lesquelles il existe des traitements) tu ne leur expliques pas que Mendel avait des petits pois, tu leur dis ton char là, quand t'as pu de gaz y marche-tu ou si y marche pas ? Bon ! Y marche pas. Si je te mets la bonne sorte de gaz, y va marcher ? Donc si je change la diète de ton enfant y va marcher [...]. Une bonne explication peut parfois éviter un avortement » (Un médecin généticien : notes de terrain).

Par contre, d'autres généticiens ne croient pas que tous les patient(e)s peuvent réussir à comprendre :

« Il y a des personnes avec qui tu peux passer deux heures à leur expliquer l'amniocentèse, le diagnostic des trisomies et les risques que leur enfant soit atteint, mais quand tu vérifies, tu constates qu'ils n'ont rien compris. Ces personnes-là achètent des billets de loterie avec une chance sur un ou deux millions de gagner et ils considèrent qu'ils ont de grandes chances de devenir millionnaires. Quand tu leur parles de 25 % de risques pour que leur bébé ait une maladie quelconque, ça leur semble très peu probable. [...] Parce que c'est clair que les parents qui n'acceptent pas l'amniocentèse pour des maladies ou des handicaps graves ce sont en général ceux qui sont les moins éduqués, ceux qui ne « savent pas ». Ce n'est pas parce qu'ils veulent un enfant malade ou handicapé, ils sont juste dépassés par tout » (Un médecin généticien : entrevue).

Inversement, certains patient(e) n'ont pas l'impression que le médecin généticien qu'ils ont rencontré leur laissait croire qu'ils étaient capables de comprendre et qu'il leur était compatissant :

« On aurait dit qu'il pensait qu'on n'était pas capable comprendre. Il nous prenait pour des imbéciles. Il nous a dit : « Tout ce que vous avez à comprendre, c'est que si vous faites des enfants avec cette maladie-là, ils ont une chance sur deux d'être malade. Donc, si vous ne voulez pas avorter, vous êtes aussi bien d'adopter ou de vous en passer ! » Il s'impatientait parce qu'on posait des questions ! » (Constance, assistante de recherche : entrevue).

D'autres cependant en tirent des bénéfices certains :

« On est bien content de la consultation, on pensait qu'on ne pourrait jamais avoir d'enfants parce qu'on est porteurs de la fibrose kystique et qu'on ne veut pas mettre au monde un enfant malade et savoir qu'il va mourir avant 30 ans. Là, on sait qu'il y a des tests et que notre enfant a trois chances sur quatre de ne pas être atteint » (Laurianne, enseignante au primaire : notes de terrain).

D'autres patient(e)s viennent pour la première fois, mais ils savent un peu à quoi s'en tenir parce que quelqu'un dans leur entourage leur en a parlé. Ils comptent sur le généticien pour leur expliquer les rapports qui existent entre certaines maladies et la reproduction. Par exemple Valéry, qui est enceinte, est venue en consultation avec sa mère. Son conjoint, qui est le père, est retenu par son travail, mais tout le monde veut savoir ce qui peut arriver à l'enfant : *« Je viens avec ma mère, parce mon frère a déjà un enfant qui a la fibrose kystique et que ma mère a eu plusieurs fausses-couches. C'est mon premier bébé et je veux savoir à quoi m'attendre. Mes sœurs n'ont pas encore d'enfants, mais elles veulent en avoir. Elles aussi veulent savoir » (Valéry, esthéticienne : notes de terrain).*

Les patient(e)s qui sont déjà informés de ce que représente une consultation en conseil génétique, le sont généralement parce qu'eux-mêmes ou quelqu'un de leur famille ont déjà un enfant atteint d'une maladie génétique. Ils savent qu'ils ont des risques de transmettre

ces maladies ou anomalies. Ces personnes arrivent avec leurs photos et la description complète des pathologies familiales. Souvent, elles ont lu des articles, se sont informées sur Internet ou ont parlé avec des gens qui ont vécu la même chose. Elles savent ce qu'elles viennent chercher d'une consultation en génétique qu'elles considèrent comme un service médical. C'est à leur tour de poser des questions.

Cependant, ces gens ont la capacité de comprendre les informations qui leur sont transmises. D'autres, patient(e)s moins favorisés reviennent en consultation génétique presque comme si c'était la première fois : *« J'avais beaucoup de patients et je me suis dit qu'avec eux, comme ils venaient pour une deuxième grossesse, ce ne serait pas long. Mais ils n'avaient rien retenu de la première rencontre et il a fallu que je recommence tout au début. Ça a été aussi long que pour une première fois »* (Un médecin généticien, notes de terrain).

De même, une patiente n'a pas aimé les informations qu'elle a reçues pendant la rencontre en génétique. Comme il est évident qu'elle ne les a pas comprises, elle a trouvé le conseil génétique trop alarmant :

« Quand on vient pour l'amniocentèse, on vient ici pour se faire un petit peu rassurer ou pour avoir les risques dus à l'amniocentèse, mais pas pour qu'il (le généticien) nous parle de cancer, de maladie cardiaque et de tout ça ! Je ne suis pas certaine que les patientes sont tellement intéressées de savoir tout ça. Quand on vient pour une consultation d'amniocentèse, tu n'as même pas eu ton enfant encore puis il te dit qu'il va falloir que tu surveilles ci et ça parce que tu vas avoir des risques que ton enfant soit malade. Il parle même de la dépendance à la cigarette et de l'alcoolisme, ce que je trouve un petit peu exagéré pour un diagnostic prénatal ! » (Nicole, employée de la fonction publique : notes de terrain).

Comme on dit souvent qu'en médecine les femmes ont une approche différente de celle des hommes, qu'elles prennent plus le temps d'expliquer, j'ai voulu savoir si cette opinion existait en génétique. À la question : « *Est-ce que les femmes ont une approche plus humaine en génétique ?* », chacun et chacune s'entendaient pour dire que c'était plutôt une question de vécu, de caractère et de professionnalisme que de genre. L'extrait d'entrevue qui va suivre résume bien cette opinion :

« Il faut être réaliste quand on transmet une information, aussi douloureuse soit-elle, la façon de la transmettre, la façon d'être disponible, la façon de comprendre l'individu qui est en face de soi, je pense que ça va probablement avec ce que tu as vécu et la façon dont tu as assumé ce que tu as vécu. Je vois plus la différence de ce côté-là que du côté du sexe » (Un médecin généticien : entrevue).

La capacité de transmettre, de comprendre ou même d'accepter les informations à propos de la génétique et de la reproduction peuvent varier selon plusieurs facteurs. Qu'ils soient d'ordre pédagogique ou qu'ils relèvent des connaissances individuelles, ils sont actifs dans les processus de transmission des connaissances. Cependant, il existe d'autres facteurs auxquels on ne peut échapper, ceux qui relèvent de l'ordre de l'expérience et de l'opinion personnelle. Ainsi, le conseil génétique, qui se doit d'être non-directif, peut difficilement être dissocié de l'influence des grilles d'analyses culturelles, professionnelles et individuelles, dissimulées sous le masque de l'objectivité ou de ce qu'on appelle la non-directivité.

5.1.2.3.2 Conceptions individuelles du conseil 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 connaissances devant leur permettre de prendre des décisions idéalement « éclairées ». Cet « éclairage », qu'on veut aussi objectif, prend, qu'on le veuille ou non, des variantes très personnelles. En clinique, il ne peut s'exprimer qu'à travers l'empathie, valeur soutenue comme essentielle à la déontologie biomédicale.

Cette faculté de se mettre à la place d'autrui et d'essayer de ressentir ce qu'il ressent est à l'opposé même de l'objectivité. Comme nous le verrons, les médecins généticiens font largement usage de l'empathie et situent l'objectivité à la fin du processus décisionnel. Il semble que l'objectivité et la non-directivité apparaissent comme une non-ingérence dans la décision finale, c'est-à-dire : qu'au moment où, après avoir reçu toutes les informations nécessaires, les gens décident de ce qu'ils vont faire, le médecin ne doit pas intervenir.

Les fragments d'entrevues qui suivent donnent plusieurs exemples des formes que peut prendre l'empathie. Ces extraits sont de longues tirades dans lesquelles, en dehors de la pratique clinique et au-delà de l'objectivité professionnelle qu'on veut s'imposer, les sentiments s'expriment. Comme le disait un médecin généticien : « *Souvent ce n'est pas de l'empathie qu'on éprouve, mais de la sympathie* » (Un médecin généticien : notes de terrain). Même s'ils sont convaincus que leur attitude est objective, même s'ils ne disent rien de faux aux patients, leurs discours révèlent mieux leur position que je ne pourrais le faire.

Dans le premier exemple, l'empathie peut prendre la forme de l'avertissement. Ici, l'opinion du médecin généticien est claire :

« 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).

Comme, dans l'état actuel des pratiques, le diagnostic prénatal ne permet souvent que de diagnostiquer des maladies, il n'y a pas d'autres alternatives que de savoir qu'on va assister impuissant à la venue au monde d'un enfant gravement malade ou handicapé ou d'empêcher cet événement au moyen de l'avortement. Cette situation oblige les médecins généticiens à réaliser et à supporter leur impuissance, car leur intervention ne peut ni soigner ni guérir. Elle peut tout au plus soulager en rassurant ou en donnant la chance aux parents de décider de leur avenir par l'intermédiaire de l'avenir d'un fœtus. Dans ces circonstances, les médecins généticiens et les parents sont dans une impasse. Ni les uns ni les autres ne peuvent sauver l'enfant qu'ils le laissent venir au monde ou qu'ils interrompent la grossesse. Cette situation pourrait expliquer cette sympathie singulière qu'on peut observer entre les généticiens et leurs patient(e)s et pourquoi, comme nous le

verrons dans l'exemple qui suit, l'empathie professionnelle peut se transformer en compassion :

« En tant que médecin, ce sont des résultats normaux qu'on veut avoir. C'est évident que quand c'est pathologique, quand ce n'est pas normal, que tu ne trouves pas ça drôle. Trouver des anomalies ça justifie notre existence, mais dire aux parents que c'est normal la justifie aussi parce qu'après la grossesse continue et c'est ce que les gens souhaitent. Les gens veulent avoir un bébé, mais un bébé en bonne santé puis ils nous demandent si le diagnostic est correct [...].

Dans le fond, c'est un privilège que les gens montrent leurs faiblesses aux médecins. Quand on se présente chez un médecin, on est dans un état de vulnérabilité et de faiblesse, on demande de l'aide. C'est certain que des fois, le médecin peut aider, mais des fois, il a ses limites aussi. [...] C'est difficile, c'est comme avouer notre faiblesse à notre tour. Puis ça rend triste dans le fond. Enfin, c'est la condition humaine puis il faut l'accepter comme ça. La condition humaine qui est vulnérable ; il n'y a personne qui est éternel.

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. On voudrait effacer tout ça, puis que ça ne soit pas pour la personne qu'on a en avant de nous. Comme c'est impossible alors, on pourrait se mettre à pleurer pour montrer qu'on partage leur malheur mais il faut aussi montrer que c'est un épisode puis que ça peut s'arrêter, qu'il est possible de recommencer. Mais eux ils ne veulent pas, ils ne sont pas rendus là, c'est le moment présent qu'ils vivent. Il faut essayer de montrer un peu de froideur, il ne faut pas pleurer avec eux-autres, ça ne les aiderait pas.

C'est difficile à vivre aussi parce que tu vois le résultat et s'il est pathologique, ça te rend triste puis après ça tu sais que tu vas devoir l'expliquer aux parents d'une façon calme et détendue, puis c'est de cette façon qu'on doit le faire et que tu dois prendre le temps de le faire, mais il y a aussi tout ton autre travail qui t'attend... » (Un médecin généticien : entrevue).

Cette compassion peut aussi s'étendre à la conscience de ce que leur pratique n'apporte pas toutes les réponses et que cette situation peut faire vivre des moments difficiles à leurs patients :

« [...] (L)es décisions qu'on prend en prénatal affectent ta vie. Ce n'est pas comme si on ne traitait pas des patients, on traite des potentiels de vie en fin de compte. [...] Mais c'est qu'en prénatal, il y a une part qui est tellement importante. Tu sais les parents, ils vont garder la grossesse ou pas... Une femme de 30 ans qui décide de garder sa grossesse, c'est précieux pour la société, il faut qu'on s'assure qu'elle soit protégée cette grossesse-là.

Protégée pour se poursuivre mais aussi protégée de nous, protégée de la science aussi. Je les comprends les gens pour qui l'on trouve des choses anormales à l'échographie puisqu'on n'a pas toutes les réponses, ils ont peur. Puis des fois, si on pouvait aller plus loin on pourrait les rassurer. Pourtant, ça va aller plus loin : l'échographie en trois dimensions, les tests génétiques et les dépistages néonataux. Je ne comprends pas que le système de santé serre la ceinture là-dessus. Je trouve que le prénatal ça a tellement d'importance pour plus tard, pour la société qu'il faudrait y faire attention » (Un médecin généticien : entrevue).

Dans les exemples qui suivent, on peut voir que les généticiens fixent une limite à leur compassion, mais qu'il s'agit d'un exercice de volonté purement professionnel qui n'a rien à voir avec l'objectivité personnelle. Dans ce processus d'acceptation de la volonté des patients, à défaut de soigner, on s'accroche au fait qu'ils sont maintenant 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).

Dans certains centres, quand la décision d'un diagnostic ou d'un avortement est trop traumatisante pour les patient(e)s, ils sont référés à des psychologues ou à des travailleuses sociales qui se retrouvent avec leurs dilemmes ou avec la gravité de leur décision. Une travailleuse sociale à laquelle je demandais ce qu'elle pensait de la neutralité dans le conseil génétique, répondit :

« 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. Je pense que de toute façon les parents captent beaucoup les messages et se disent en même temps que c'est lourd. C'est la même chose pour moi aussi, je n'ai pas de recul. Je n'ai jamais demandé aux parents si je les avais influencés, mais je pense que c'est difficile de ne pas orienter les décisions » (Une travailleuse sociale : entrevue).

Le sujet de la non-directivité des médecins est aussi abordé par une conseillère en génétique :

« Les médecins trouvent cela difficile de ne pas être directifs mais ce sont d'abord des thérapeutes. Ce sont des gens qui donnent des traitements pour des maladies. Dans ce sens-là, ils sont habitués de diriger le patient vers la décision qui semble la meilleure pour lui. Le conseil génétique, ce n'est pas du tout comme pour le choix d'un traitement. En génétique, les implications dépassent les fœtus et les patient(e)s, elles sont aussi psychosociales et concernent le reste de la famille. On ne peut pas agir comme si on traitait » (Une conseillère en génétique : entrevue).

Il est intéressant de voir comment cette fois, les travailleuses sociales et les conseillères en génétique conçoivent leur propre neutralité. Aussitôt que la question de non-directivité les concerne, il semble qu'elles délaissent l'analyse pour des préceptes professionnels qui ressemblent à ceux des généticiens :

« Comme travailleur social, on vit ça avec une distance, mais il y a beaucoup d'émotion. Notre rôle, c'est d'aider à prendre des décisions d'une façon plus rationnelle et éclairée. Le choix doit toujours revenir aux parents. Ça va être leur propre décision. Ça veut dire qu'il faut s'assurer que les gens ont l'éclairage nécessaire pour prendre la décision. La génétique, ce n'est plus une médecine mécanique » (Une travailleuse sociale : entrevue).

« Il y a un aspect du non-directif du « counselling » qui est important et que je reconnais comme une faiblesse chez les conseillères en génétique, c'est qu'on peut être non directive et vouloir à tout prix donner l'information en oubliant le droit à ne pas savoir. Le droit de ne pas savoir est très important. Enseigner ça aux médecins, c'est presque impossible à cause de leur formation. Par exemple, si la patiente refuse l'amniocentèse, là, ils vont demander une échographie détaillée... » (Une conseillère en génétique : entrevue).

Le « *droit* » de ne pas savoir consiste-t-il au fait de ne pas être informé ou à celui de pouvoir refuser les tests ? Ce « *droit* » est une notion bioéthique promue en même temps que celle du « *droit* » de savoir et surtout de comprendre quelles interventions peuvent nous être faites ou offertes ? Le « *droit* » à ne pas savoir demeure fondamental, même s'il va à l'encontre des nouveaux principes bioéthique qu'on veut développer en Amérique du Nord.

Il faut conserver la liberté de ne pas connaître sa propre condition génétique, sans que cela ne serve de prétexte pour ne pas informer les gens. Ne pas donner d'information, c'est priver l'individu d'être en mesure de faire un choix « *éclairé* ». Accepter ou refuser des tests exige une prise de décision qui repose sur les valeurs morales et les capacités psychologiques des individus. Cependant, chaque position doit aussi être supportée par une connaissance minimale de ce qu'on accepte ou refuse et des risques que représente cette décision.

Dans la prochaine section, nous verrons que même malgré le transfert des informations, les prises de décisions sont difficiles et souvent, les représentations du risque ont préséance sur la connaissance.

5.1.3 Processus de prise de décisions

La prise de décision en génétique de la reproduction est basée sur les valeurs morales, sur les conditions de vie personnelles ou familiales et sur les connaissances acquises au cours du conseil génétique. Elle n'est pas un acte spontané mais un processus dont la séquence la plus importante débute au moment de l'évaluation et de la divulgation des risques. Mis à part le transfert des connaissances, la principale difficulté que présente le conseil génétique est la compréhension du risque statistique, de la probabilité que le fœtus soit atteint d'une maladie génétique ou d'une anomalie chromosomique.

Les probabilités sont des concepts abstraits difficiles à saisir sans formation. De plus, l'implication personnelle, le désir et l'émotion viennent toujours amplifier ou diminuer cette perception. L'interprétation que les patient(e)s feront du risque sera déterminante sur 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 des gamètes n'appartenant pas au couple ou adopter un enfant. Parfois, en cas de maladies héréditaires ces décisions auront aussi des impacts sur les parents et les familles. Enfin, nous verrons que l'exercice de ce que l'on nomme un « *choix éclairé* » n'est certes pas un geste sans conséquence. De plus, il est peu réaliste qu'il soit « *éclairé* », comme on se plaît à l'énoncer.

5.1.3.1 Perceptions du risque

L'une des parties les plus importantes du diagnostic prénatal est celle où les patient(e)s sont informés des risques qu'ils courent d'avoir un fœtus atteint de malformations ou de maladies chromosomiques ou génétiques. Je rappelle que les risques sont calculés à partir de l'âge maternel, des antécédents génétiques et de facteurs tératogènes. Si les risques sont élevés, les généticiens ou les conseillères informent les patient(e)s des tests diagnostics disponibles et ils en précisent les conditions de réalisation : type de prélèvements, fiabilité, avantages, inconvénients des examens et risques de perte de grossesse (ex. : 1 / 400 pour l'amniocentèse). Les tests diagnostiques permettent de quitter l'univers des probabilités en transformant le risque en certitude ou en quasi-certitude sur l'état de l'enfant à naître.

Cependant, pour la majorité des gens, la notion de risque semble difficile à comprendre. Les statistiques ne sont pas de l'ordre des symboles avec lesquels nous fonctionnons quotidiennement. Dans la section qui concernait la capacité de comprendre les informations, nous avons vu comment il était plus facile de croire qu'on allait gagner à la loterie que de croire que l'enfant qu'on attend risque d'être malade ou handicapé. La perception du risque est influencée par diverses représentations qui n'ont rien à voir avec la rationalité. Elles sont plus souvent basées sur l'opinion qu'on se fait de nos chances personnelles que sur des concepts mathématiques. Cependant, la compréhension du risque peut aussi dépendre de facteurs cognitifs :

« 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 et tu en discutes avec eux. Deux minutes après ils vont te revenir en disant : « Mon enfant là, il a combien de chances ? C'est quoi le risque qu'il a 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.

Ou encore, puis je vous jure que ça revient et toujours chez le même genre de personne. Par exemple, je leur dis : « Vous avez 1 chance sur 100 d'avoir un enfant mongol ou, si on vous fait l'amniocentèse, vous avez 1 chance sur 100, que le test revienne anormal ». Là ils discutent et ils discutent puis ils disent : « Je pense que nous on va pas y aller pour l'amniocentèse. On n'a pas besoin de ça. J'ai déjà 3 enfants et ils sont tous normaux ». Sauf qu'ils ne se rendent pas compte que chaque événement est individuel. Ils n'en veulent pas d'enfants mongoles, pas plus que les autres. Sauf qu'eux, leur perception du risque est mauvaise. J'ai beau leur dire : « Oui mais madame, votre risque de 1 sur 100, il tient compte que vous en avez eu 3 normaux ». Mais ils ne comprennent pas ça. La probabilité que je leur donnais, ça tenait compte du fait qu'il n'y en avait pas dans leur famille. Mais pour eux, je ne peux pas réussir à leur faire piger que le 1 sur 100, ce n'est pas pour ceux qui en ont dans leur famille ou qui en ont déjà eu car le risque serait plus élevé, que c'est pour eux » (Un médecin généticien : entrevue).

On peut ne pas comprendre la notion de risque statistique, mais pour certaines personnes, les pourcentages sont aussi incompréhensibles. Par exemple, le médecin expliquait à un couple que le risque de perdre la grossesse à cause de l'amniocentèse équivalait à 1/ 400. La femme hésitait beaucoup parce qu'elle n'arrivait pas à imaginer ce que ça représentait. Pour l'aider, son mari lui dit : « Ne t'en fais pas, 1/ 400 c'est comme si tu avais 99 % des chances qu'il n'arrive rien » (Mario, travailleur non spécialisé : notes de terrain).

Pour d'autres personnes, même si elles n'éprouvent pas de difficulté à comprendre les données statistiques, ce n'est pas le pourcentage de risque qui compte. Un risque sur 400 d'avoir un enfant anormal leur paraît déjà trop élevé. Ils comprennent bien que ça pourrait leur arriver et une seule probabilité d'avoir un enfant malade ou handicapé suffit à ce qu'ils désirent l'amniocentèse. Si le fœtus n'est pas normal, ils veulent l'avortement : « Il est hors

de question qu'on ait un enfant anormal et s'il y a des moyens de l'éviter, allons-y » (Guita, cadre : notes de terrain).

Pour certains couples, la plus petite probabilité d'anomalie peut même justifier l'interruption d'une grossesse non désirée :

« Ils ne le disent pas clairement, mais quand tu annonces une mauvaise nouvelle à des gens qui attendent un enfant, qu'ils le gardent ou non, ils sont toujours effondrés. Mais certaines personnes ne réagissent pas et elles décident d'interrompre une grossesse pour des maladies qui ne sont pas graves. Par exemple, j'ai vu un couple qui, après 10 ans d'infertilité, a agi de cette façon. La maladie qu'avait l'enfant lui aurait donné au pire une petite taille et un quotient intellectuel de un ou deux points au-dessous de la normale. J'étais stupéfait de leur décision et je me suis posé beaucoup de questions, mais après réflexion, je me suis dit que l'enfant n'était peut-être pas si désiré que ça » (Un médecin généticien : notes de terrain).

Il serait intéressant de connaître les classes sociales auxquelles appartiennent les gens qui gardent un fœtus anormal et ceux qui le font avorter. Selon les médecins généticiens et les conseillères, 95 % des fœtus anormaux sont avortés et la majorité des gens qui poursuivent la grossesse font partie de classes sociales défavorisées. Pour bien des médecins généticiens, en prenant cette décision, ces gens ne font que rendre leurs conditions de vie plus difficiles : *« C'est vraiment la différence entre ceux qui savent et ceux qui ne savent pas. Donc, leur misère va s'accroître ... »* (Un médecin généticien : entrevue).

Indépendamment des connaissances et des classes sociales, certaines personnes peuvent refuser l'idée même du risque. Par exemple, France qui a été référée par son médecin de famille en raison d'un critère d'âge maternel avancé (enceinte à 35 ans), ne pouvait même pas envisager la notion de risque. Quand le généticien lui a dit qu'elle avait une probabilité

de 1 / 428 de mettre au monde un enfant trisomique, elle répondit : « *C'est complètement inutile de faire une amniocentèse parce que mon bébé est correct !* » (France, policière : notes de terrain). Le généticien lui demanda 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). Le généticien lui rappela que la trisomie n'avait rien à voir avec la santé mais plutôt avec l'âge des ovules. « *Ce n'est pas grave, c'est impossible que j'aie un bébé trisomique !* » (France, policière : notes de terrain). Malgré le calme du généticien, France est partie fâchée et insultée en refusant l'amniocentèse.

Une telle attitude est difficile à expliquer et probablement que le médecin qui suivait la grossesse de France ne lui avait pas dit pourquoi il l'avait envoyée en génétique. Il est clair que pour elle, ce fut un choc. Pour certaines personnes, il est impossible de considérer le risque parce qu'il est impossible de penser aux possibilités d'avoir un enfant anormal. Souvent, quand il s'agit de reproduction, les couples ou les femmes enceintes interprètent la naissance d'un enfant normal comme la preuve sociale de leurs propres capacités physiques et facultés intellectuelles. La naissance d'un enfant anormal, surtout lorsqu'il est déficient intellectuellement, peut être assimilée à un échec. Quoiqu'il semble que ce sentiment soit 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

mentalement et intellectuellement. Mais ensuite l'orgueil diminue et on l'aime comme on aimerait n'importe quel enfant » (Carole, médecin : notes de terrain). Cependant, Carole et son mari n'ont pas voulu prendre de risque pour les grossesses suivantes et ils ont eu recours au conseil génétique et à l'amniocentèse.

Les cas comme celui de France sont rares. D'une façon plus fréquente, le risque est nié à travers une sorte d'attitude intuitive qui permettrait de confirmer la normalité de l'enfant. Les femmes qui adoptent cette position, disent accepter l'amniocentèse pour rassurer leurs conjoints. Huguette était convaincue que l'enfant qu'elle portait était parfaitement normal. « *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, employée de la fonction publique : notes de terrain).

Comme les cas d'anomalies sont rares, la plupart des femmes ressortent sans problèmes d'une telle attitude. Lorsque les généticiens les rappellent pour leur dire que l'enfant est normal, elles disent qu'elles avaient raison et qu'elles le savaient très bien, mais que le conjoint en doutait. 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).

En clinique, on observe souvent cette attitude de toute puissance. Un des médecins généticiens que j'ai rencontrés est toujours fasciné par ce type de comportement qu'il explique ainsi :

« C'est particulier cette espèce de témérité devant la probabilité de porter un enfant avec des anomalies chromosomiques. Cette attitude n'est

pas rationnelle, elle repose sur une série de raisons qui n'ont rien à voir avec la réalité. Ça me fait penser aux adolescentes qui sont certaines de ne pas tomber enceintes même si elles ont des relations sexuelles sans protection. Chez des femmes adultes, c'est surprenant. Cependant, je remarque que les femmes qui adoptent une telle attitude sont très ambivalentes face à l'avortement. La plupart sont contre, mais elles croient que leur enfant est normal, alors elles passent l'amniocentèse pour rassurer leur mari. Ce sont de vrais drames quand l'enfant n'est pas normal. Souvent elles ne veulent pas d'un enfant handicapé, mais elles ne voulaient pas se faire avorter non plus. Comme la plupart se font avorter quand-même, ce n'est pas drôle » (Un médecin généticien : notes de terrain).

La conception du risque peut aussi être une question de sexe et de genre. D'après mes observations, les hommes craignent plus les risques d'avoir un enfant gravement malade ou handicapé que les femmes. Ce sont souvent eux qui insistent pour obtenir un diagnostic, mais les conséquences physiques et morales ne sont pas les mêmes que pour les femmes :

« Il y a beaucoup de discussions à propos de l'amniocentèse parce que souvent c'est le père qui la veut. Dans le fond, aucun des deux ne souhaite avoir un enfant, disons mongol, mais si l'enfant l'est, c'est la femme qui est prise avec les conséquences, puis c'est aussi sur elle que se pratiquent les interventions et si nécessaire l'interruption. Alors, si c'est clair dans la tête de la femme qu'elle ne veut pas d'interruption, elle ne voudra pas avoir l'amniocentèse » (Un médecin généticien : entrevue).

De plus, la responsabilité du risque est souvent reportée sur la femme, non seulement à cause du vieillissement des ovules :

« Une fois que l'homme sait qu'il n'est pas porteur, il tend à penser que ce n'est plus son problème et que c'est celui de la femme. J'ai l'exemple d'une dame qui est porteuse d'une maladie rare. C'est sa quatrième grossesse et sa troisième interruption et c'est elle qui est porteuse du gène. Le conjoint lui, il veut avoir des enfants. Bon. Ils se sont essayés trois fois et c'était trois mâles. Le premier est handicapé, les deux autres ont dû être avortés et finalement c'est son troisième et il est atteint, mais

c'est elle qui est porteuse là-dedans. Son conjoint dit : « Moi, je ne suis pas porteur de la tare ». Donc, c'est elle qui prend la responsabilité de la tare et qui vit un « déséquilibre de tare » au niveau émotif » (Une travailleuse sociale : entrevue).

Sur le terrain, j'ai pu observer que ce sont toujours les femmes qui prennent en charge les enfants malades. Le père y contribue lorsqu'il le peut. En tout temps, la mère laisse son travail ou sa profession pour se consacrer à l'enfant. Comme la plupart du temps les femmes des familles défavorisées ne travaillent pas à l'extérieur de la maison, on pourrait se demander si ce facteur a de l'influence sur la décision de garder l'enfant ? Mais qu'elles soient à la maison, qu'elles travaillent à l'extérieur ou qu'elles soient en pleine carrière, la plupart des femmes hésitent à choisir l'avortement. Une travailleuse sociale confirmait ce que j'avais pu observer en me disant que le fait de transmettre des maladies génétiques était souvent vécu comme une faute et provoquait beaucoup de culpabilité chez les femmes : *« Il semble y avoir chez la femme un système de réparation de la faute dans la décision de garder l'enfant »* (Une travailleuse sociale : entrevue).

Par ces trois exemples, on peut voir que la notion de risque peut être vécue différemment si on est un homme ou une femme. Il y a beaucoup de culpabilité chez la femme. D'abord, l'amniocentèse représente un risque pour la grossesse et c'est sur son corps qu'elle sera pratiquée. La mère étant supposée protéger l'enfant, cette première étape est difficile. Ensuite, si l'enfant est anormal, il faudra prendre la décision de le garder ou de le faire avorter et la plupart des femmes se sentent coupables de ne pas accepter un enfant malade. Enfin, il y a l'avortement qui représente une lourde décision dont les conséquences ne sont jamais agréables.

L'homme semble se dégager plus aisément des conséquences du diagnostic prénatal, quoique aucune étude n'ait été faite sur le sujet, il serait nécessaire d'approfondir cette

question. Mais si on considère les éléments qui précèdent, on peut comprendre que la signification du risque peut différer si on est un homme ou une femme, à cause de la perception des implications, des responsabilités et du sentiment de culpabilité, répartis selon le sexe et le genre. Ce qui nous mène aux difficultés à assumer le fait d'être celui ou celle qui porte l'élément pathogène.

5.1.3.2 Acceptation de la responsabilité pathogène

Jusqu'ici, les exemples relataient des circonstances où le risque était plutôt lié à des accidents chromosomiques qu'à la transmission de maladies héréditaires. Cependant, quand le bagage génétique d'un individu devient « *le* » facteur de risque, d'une part, l'événement devient plus difficile à accepter et, d'autre part, la responsabilité plus pénible à endosser. Cette situation vaut autant pour le conseil génétique préconceptionnel que pour le diagnostic prénatal.

Dans ce cas-ci, même si les probabilités sont plus faciles à comprendre lorsqu'il s'agit de maladies génétiques (les risques que l'enfant soit atteint peuvent être de 1 / 4, 1 / 2 ou de 1 / 1), c'est la capacité d'endosser la responsabilité, de devenir l'élément pathogène qui rend la situation problématique. De plus, cette situation est complexifiée par le fait que lorsqu'une personne est atteinte ou porteuse d'une mutation génétique, cela concerne aussi toute sa famille : celle qu'elle a et celle qu'elle désire avoir. Cette responsabilité est tellement difficile à supporter que dans certains cas où il ne suffit que d'un seul gène pour être malade, des couples décident de ne pas avoir d'enfants pour ne pas savoir qui, de l'homme ou de la femme, sera porteur. L'histoire de Marie illustre bien cette situation :

« 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. (Marie n'a pas voulu me dire de quelle maladie il s'agissait. Ça semblait trop difficile émotionnellement.) 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. Mais c'est déjà difficile de savoir qu'un de nous deux est porteur, alors on fait le sacrifice d'un enfant. [...] Il y a aussi tous les autres problèmes avec la famille de son côté (ils ne voulaient pas qu'il épouse Marie). Puis le généticien, il était tellement bête avec nous que je ne veux plus avoir affaire avec la génétique » (Marie, chercheuse : entrevue).

Dans l'histoire de Marie, on sent toute l'ambiguïté et les remous que peut provoquer la simple possibilité d'un test diagnostique relatif à la reproduction. Cette possibilité fait ressortir tellement de problèmes qui ne sont pas médicaux qu'il est facile de constater tout l'espace individuel et social que la génétique de la reproduction peut prendre dans la vie des gens. Cette entrevue laisse aussi soupçonner qu'elle et son mari n'ont pas eu un conseil génétique adéquat. Quelques patiente(s) m'ont aussi rapporté, sous le couvert du secret, qu'ils ou qu'elles n'avaient pas aimé l'attitude du généticien. Cependant, ce qui en ressort, c'est que le fait d'être porteur devient une faute dont on peut être accusé ou dont on peut se sentir responsable et même coupable.

Comme en témoignent les citations qui suivent, le sens donné à la responsabilité revient encore à la faute :

« Ce sont surtout les femmes qui se sentent coupables. Elles disent : « Ce qui arrive c'est de ma faute ça c'est garanti ». C'est menaçant une maladie génétique, c'est sévère puis il faut que ce soit la faute de quelqu'un parce que dans la génétique il y a l'idée de transmission. Ça fait qu'il y a toujours les sentiments de responsabilité et de culpabilité. Cependant, ils ne sont pas limités à la mère, ça s'étend à l'ensemble de la famille » (Un médecin généticien : entrevue).

Dans le contexte des maladies héréditaires, il n'y a pas que les femmes qui sont mises en cause. La famille devient aussi un vecteur de responsabilité d'une grande importance parce que ces maladies obligent les généticiens à connaître la provenance du gène muté. Du côté de la mère ou du côté du père ? Ensuite, du côté de la grand-mère ou du grand-père ? 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 peut tourner au drame. On ne peut s'imaginer les conséquences de tels tests :

« 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).

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. Cette fois, ce n'est plus seulement un individu, mais toute la famille, toute la lignée qui est concernée :

« Les gens ont l'impression d'être des pestiférés. Peut-être que les mots semblent forts, mais au moment de la crise, c'est ça qui ressort. Quand c'est isolé comme un accident chromosomique, c'est plus facile à accepter ; mais quand c'est génétique, ça concerne toute la lignée. À chaque fois, la nouvelle a provoqué l'impression que la vie n'était plus pareille. Les gens ont l'impression que ça vient d'une faute commise » (Une travailleuse sociale : entrevue).

Ce qui est intéressant ici, c'est la différence entre l'accident et ce qui est considéré comme une fatalité. De plus, la faute est toujours partagée d'une façon inégalitaire entre les membres d'une famille. Certains seront porteurs ou atteints et d'autres pas, et la distribution aléatoire est difficile à comprendre et à accepter. Dans des cas de maladies extrêmement

graves et dégénératives comme la Coré de Huntington, il peut même arriver que ceux qui ne sont pas atteints se sentent coupables de leur chance ou encore, que les personnes qui sont atteintes leur reprochent de ne pas l'être.

Dans des circonstances différentes, la situation peut devenir catastrophique quand on découvre chez un patient ou une patiente un gène qui n'est pas présent dans sa famille paternelle ou dans la famille maternelle. Beaucoup de gens ont un père autre que celui qu'ils reconnaissent comme tel. Et des situations semblables mettent à nu des réalités insoupçonnées auparavant. Pour des familles dont les relations sont déjà tendues, on peut imaginer les conséquences que de tels événements peuvent provoquer.

À l'inverse, les bonnes relations qu'on entretient avec les membres de nos familles peuvent suffire pour que les patient(e)s hésitent à accepter le test de porteur ou le diagnostic prénatal. Un médecin généticien partage son expérience à ce sujet :

« Une mère avait un enfant qui avait un syndrome qui donnait la surdit  puis un peu de retard mental, sa s ur est venue me voir avant de devenir enceinte pour savoir quels  taient les risques et les choix qu'on offrait. On avait un excellent test de diagnostic pr natal   lui offrir, mais n'elle  tait pas certaine de le passer. Comme l'anomalie de l'enfant de sa s ur avait  t  identifi e, elle h sita t   demander le test de diagnostic pr natal. Si elle se d cida t, elle ne voulait pas que sa s ur le sache, parce qu'elle ne voulait pas faire sentir   sa s ur que son enfant n'aurait jamais d  na tre » (Un m decin g n ticien : entrevue).

De telles conjonctures sont assez fr quentes. En choisissant le diagnostic pr natal, on ne veut pas faire croire que l'enfant de l'autre n'est pas accept .

Pour certaines maladies, il n'est pas seulement question de test de porteur, il peut aussi s'agir d'un diagnostic de maladie grave. Ceci peut être difficile à vivre pour les membres de la famille qui n'ont pas demandé à connaître leur état. Par exemple :

« 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. Ça c'est une autre implication majeure en prénatal. Quand c'est possible, on fait les tests sur les adultes avant de faire une amniocentèse. Ce qu'on a fait, c'est qu'on a rencontré la grand-mère et la mère indépendamment. 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).

Ce cas nous amène directement au problème de l'exercice du « *choix éclairé* ». Les connaissances acquises aident sûrement à prendre des décisions, la fiabilité des tests aussi, mais tout n'est pas aussi simple. En définitive, on peut croire que c'est la conscience de chacun qui, en dernier lieu, « *éclaire* » les décisions, car les informations ne concernent que la compréhension des risques. Cependant, il faudrait savoir de quelle conscience il s'agit : conscience morale ou conscience des conséquences ? Parce que la conscience morale ne peut pas toujours s'appliquer quand ni la famille ni la société n'offrent d'assistance aux parents d'enfants gravement malades ou handicapés.

5.1.3.3 Exercice du choix éclairé et responsabilités

L'exercice du « *choix éclairé* » est une opération extrêmement délicate et, à mon avis, utopique. Théoriquement, elle vise à ce que les patient(e)s prennent des décisions que l'on voudrait « *éclairées* » qui auront des conséquences majeures sur leur vie. Premièrement, la

notion de « *choix* » me semble inappropriée. Comme je l'ai déjà dit, il n'y a que trois possibilités : ne pas avoir d'enfants, prendre le risque de transmettre une maladie et de mettre un enfant gravement malade ou handicapé au monde ou d'empêcher sa naissance par une interruption de grossesse sélective. Ces possibilités ne représentent pas un choix véritable.

Deuxièmement, le terme « *éclairé* » ne me semble pas réaliste. À cela, je préférerais une « *décision informée* » car le processus décisionnel doit se faire à partir de l'analyse des connaissances nouvellement acquises (avec lesquelles les patient(e)s ne sont pas familiers), des possibilités de la génétique médicale, des croyances individuelles et des situations personnelle, professionnelle et familiale. De plus, les patient(e)s ne disposent que de quelques jours et, le plus souvent, de quelques heures pour assimiler les informations, évaluer comment elles peuvent s'appliquer dans leur vie et prendre des décisions irréversibles.

En réalité, plusieurs personnes n'ont aucune idée de ce qu'est un chromosome ou de ce que représentent les maladies héréditaires, parce que ce n'était pas une préoccupation sociale de les en instruire. Comme un médecin généticien le soulignait : « *C'est aberrant ! Nous passons 100 % de notre temps avec notre corps et pendant toute notre vie, nous n'avons que quelques heures d'études consacrées à son fonctionnement* » (Un médecin généticien : entrevue). Dans un tel contexte, les barrières dans la transmission des connaissances varient selon l'éducation, la classe sociale, l'appartenance ethnique et les capacités d'apprendre et de comprendre. On peut considérer que les responsabilités à prendre sont énormes en regard de l'état des connaissances. Ainsi, l'exercice du « *choix éclairé* », puisque c'est ainsi qu'on le nomme, devient une question de responsabilités. Responsabilité individuelle, responsabilité professionnelle et responsabilité sociale.

Dans les lignes qui suivent, je vais décrire des situations précises mais non uniques, afin de montrer comment la notion de responsabilité peut devenir complexe et difficile autant du point clinique que du point de vue éthique. Par exemple, une jeune femme enceinte est référée en génétique par son médecin de famille. Elle se présente seule et au bout d'un certain temps, le généticien se rend compte que cette femme a une déficience intellectuelle assez difficile à évaluer, pour laquelle il n'a aucune indication préalable. De plus, elle ne peut pas dire grand-chose de son histoire familiale. Il est établi qu'il n'y a pas de conjoint dans sa vie, qu'elle semble assez isolée d'un point de vue familial, qu'elle est sans travail et bénéficie de l'aide sociale. Cette femme, avec la meilleure volonté du monde, ne peut se servir des connaissances transmises lors du conseil génétique pour décider si elle va recourir au diagnostic prénatal. La consultation se termine, on va faire le test.

Le médecin généticien qui m'a rapporté ce fait était très mal à l'aise car, selon lui, le diagnostic était nécessaire, même s'il était conscient que cette jeune femme ne pouvait comprendre ce qui se passait.

« C'est difficile, il faut que tu agisses vite à cause de la grossesse, cette personne vient seule, il n'y a pas moyen de savoir si elle va avoir du support ou non, son omnipraticien ne peut t'en dire plus... Mais, la dernière chose que cette femme a besoin, c'est d'un enfant handicapé ! Déjà qu'avec un enfant normal ça serait difficile pour elle, avec un enfant handicapé ou malade ça va être impossible. L'enfant qui demande des soins particuliers va souffrir de cette situation et il sera à la charge de la société au bout de quelques semaines. J'ai demandé au docteur Y (son obstétricien) que si un handicap ou une pathologie étaient diagnostiqués, d'insister pour l'avortement » (Un médecin généticien : notes de terrain).

On est ici devant un cas où la personne ne peut prendre ses décisions à partir des informations qu'elle a reçues. Elle ne peut non plus se faire aider à les prendre par un entourage qui lui apporterait du soutien. Pourtant, selon le Code civil du Québec, elle est apte à consentir à des actes médicaux. Cependant, les conditions de vie de l'enfant à naître

peuvent être remises en question. Sujet fort délicat qui théoriquement, doit être entièrement placé sous la responsabilité individuelle de la femme enceinte. D'autres problèmes du même genre se posent aussi lorsque la femme enceinte est poli-toxicomane, alcoolique ou pour qui la venue d'un enfant handicapé représente une hausse significative de l'aide sociale.

Outre la capacité d'évaluer les conséquences des tests génétiques ou du diagnostic prénatal, dans l'état actuel des connaissances, la fiabilité des techniques et l'information des patient(e)s ne peuvent toujours suffire à assurer des choix éclairés. Dans certaines conditions, même « *l'éclairage scientifique* » ne peut intervenir dans les processus décisionnels. Le prochain extrait, dont la longueur ne pouvait être diminuée sans nous priver d'explications importantes, raconte comment un généticien peut, dans certains cas, trouver sa responsabilité d'informer, difficile :

« Je pense que ma responsabilité c'est aussi de me requestionner continuellement et de toujours réévaluer mes connaissances. On informe les gens et on leur propose ce qu'il y a de mieux, mais il y a souvent des cas difficiles sur lesquels on ne peut donner de réponse. Par exemple, lors d'un diagnostic prénatal de routine, parce que la femme avait 35 ans, on découvre une mosaïque trisomie 22 dans les cellules du liquide amniotique. La patiente est transférée ici pour évaluer toute l'histoire et possiblement pour pratiquer une cordocentèse. On fait une autre amnio et le liquide amniotique révèle toujours la même mosaïque, c'est-à-dire : 20 % de cellules trisomiques et 80 % de cellules normales ou apparemment normales. On fait la cordocentèse et là, c'est 100 % des cellules qui sont normales ! C'est difficile de faire un diagnostic là-dessus.

Presqu'au moment où on fait la cordocentèse, il y a un article qui sort où on parle d'une disomie uniparentale du 22 chez un enfant qui avait 3 ou 4 ans et qui avait un retard mental. On se dit qu'il y a là une certaine ressemblance sauf que nous on est en train de faire un diagnostic prénatal et qu'eux ils étaient en postnatal. Je rencontre les parents et leur explique qu'il y a une possibilité de dysomie uniparentale et que les cellules trisomiques ne sont pas uniquement dans le placenta mais qu'il pourrait peut-être aussi y en avoir dans les tissus de l'enfant. On pourrait peut-être trouver des cellules au niveau cérébral et que même si il y a 2

chromosomes 22, peut-être que les chromosomes viennent du même parent, ce qui peut causer de graves problèmes.

Je leur demande s'ils sont prêts à me fournir un prélèvement sanguin et si on peut refaire une cordocentèse pour avoir du sang de l'enfant et vérifier tout ça. Donc, on refait tout ça et là, on a une disomie uniparentale pour la région proximale du chromosome 22, même pas complet. Donc on s'est dit, il s'est passé quelque chose, cette grossesse a probablement été sauvée par l'élimination d'un des chromosomes 22 dans les cellules de l'embryon et c'est pour ça qu'on ne les retrouve pas trisomiques, mais ça on ne le sait pas.

Je rencontre encore les parents qui sont des gens scolarisés, intelligents et avec qui on peut discuter et expliquer les choses. Finalement ils me demandent : « Est-ce que l'enfant a des chances d'être retardé ? » J'ai dit : « Malheureusement oui, je pense que l'enfant a des chances qui sont possiblement élevées d'être retardé. Donc, ils décident d'opter pour l'interruption de grossesse. N'oubliez pas qu'on a toujours une échographie normale, on a jamais trouvé d'anomalies congénitales. Ça fait que là je leur dis : « OK, pas de problème mais il faudrait faire une autopsie » À l'autopsie, c'est totalement normal. Sauf que là, on vérifie les chromosomes du placenta, 100 % des cellules dans le placenta sont trisomiques 22. On refait le sang, 100 % des cellules sont normales, on fait la peau, à peu près 100 % des cellules sont trisomiques 22. On fait les poumons, 0 % et on a fait les reins puis là je pense qu'il y a un faible pourcentage. Enfin, on confirme une disomie parentale avec tous les tissus.

En rétrospective, on s'est assis et on s'est questionné et je l'ai même refait avec les parents, est-ce que ça été la bonne décision ? Est-ce que cet enfant-là aurait été effectivement attardé ? Parce que là ça n'a pas été facile, c'était une interruption à 24 ou à 25 semaines, puis c'était une décision un peu précipitée parce qu'on arrivait près du moment où l'enfant peut survivre. Les parents ont été très corrects, ils ont dit : « Nous, on a pris la décision qui nous apparaissait la meilleure » Et j'ai répondu : « Nous on se questionne. Avec les informations qu'on avait, je suis encore convaincu que l'information qu'on vous a donnée était correcte, mais on ne peut pas aller plus loin ».

C'est le genre de cas où c'est très difficile. Si on ne se remet jamais en question, ça peut nous conduire à certains problèmes. Et je pense que ce cas-là illustre des principes extrêmement importants, c'est que la décision doit toujours revenir aux gens impliqués. Je ne leur ai pas faits de recommandations. Parce que c'est toujours la question qui revient : « Si

vous étiez à notre place qu'est-ce que vous feriez ? » Parce qu'après, ça devient très facile de dire que c'est le médecin nous a dit de faire une interruption puis ils s'en lavaient les mains.

Je pense que c'est dans des situations où on décide pour eux, que les gens peuvent être insatisfaits. C'est ce que je craignais avec les parents dans cette histoire-là. C'est clair que l'engagement que j'avais avec eux, c'est qu'une fois que j'avais tous les résultats de l'examen que je leur donnais un bilan complet. Et c'est nécessaire parce que la question qui revient dans mon bureau après c'est : « Pour la prochaine grossesse, quelles sont les chances que ça arrive ? » (Un médecin généticien : entrevue).

Dans d'autres circonstances, même si la responsabilité du choix final revient entièrement aux parents et que leur décision est incontestable, le médecin généticien peut se sentir mal à l'aise quant à sa responsabilité dans la décision.

« Je suis resté mal à l'aise quand, après leur avoir donné les informations sur le syndrome de Turner, les parents ont décidé d'interrompre la grossesse. Je leur avais dit que c'étaient des gens mentalement normaux qui, en général, ont peu de malformations visibles, sauf qu'ils sont de petite taille. Ils sont aussi infertiles. Avec des traitements hormonaux, les femmes vont pouvoir avoir une apparence féminine normale. Pour la plupart des gens, l'infertilité, ça ne serait pas un problème. Mais je ne comprends vraiment pas pourquoi ils ont décidé de ne pas garder l'enfant ? » (Un médecin généticien : entrevue).

Il faudrait aussi vérifier la part des impacts sociaux qui influent sur « l'exercice du choix éclairé ». Une des parties de leur travail que les généticiens aiment le moins, c'est quand ils se sentent responsables de l'arrêt de grossesse pour des critères sociaux ou esthétiques :

« Je pense que dans la plupart des sociétés développées, c'est la déficience mentale qui inquiète le plus les gens. Qu'un enfant soit en chaise roulante, ils ne vont pas aimer ça, mais ça dérange beaucoup moins qu'un retard mental. On peut vivre avec des choses comme un spina-bifida, mais souvent ils vont choisir l'interruption, pour empêcher un possible retard mental. Donc, le retard mental semble l'élément

déterminant majeur pour ne pas garder l'enfant » (Un médecin généticien).

« C'est triste, mais je pense que ce qui est le plus important pour les parents après la déficience mentale, c'est l'apparence physique et la fonctionnalité. Dans le sens que quelqu'un qui va être un nain bossu ça va achaler plus que la fibrose kystique. Parce que ceux qui ont la fibrose kystique même si c'est une maladie très grave, du point de vue apparence, ils sont corrects » (Un médecin généticien).

En fin de compte, le protocole du conseil génétique permet aux médecins de protéger leur conscience au moment du choix final. Comme les diagnostics prénatals et les tests de porteurs préconceptionnels ne peuvent permettre ni de soigner ni de guérir, les médecins généticiens jouent le rôle d'experts dont la responsabilité consiste à informer les patient(e)s de leur situation et à leur expliquer les alternatives qui se présentent à eux :

« Je pense que notre responsabilité est de faire en sorte que les gens prennent la décision la plus éclairée possible. Je pense qu'on ne peut vraiment pas prendre la décision à la place des gens et qu'on ne sait pas soi-même ce qu'on ferait avant d'être placé devant une telle situation. Je pense que personne ne le sait, ce qu'il répondrait à ce genre de question. Donc, je ne peux pas leur donner de réponse. Ce que je peux faire pour eux, c'est de les éclairer, de leur dire ce qui est disponible, mais après ça, malheureusement, le choix retombe totalement sur eux et sur leur famille et le choix qu'ils vont faire ce sera toujours le bon choix pour moi » (Un médecin généticien : entrevue).

Je reviendrai plus loin sur les questions de responsabilité d'une façon plus globale.

5.1.3.4 Synthèse

Le conseil génétique est le principal moment d'interactions cliniques entre les médecins généticiens et les patient(e)s. Les conditions de références en génétique, les modalités de transmission des connaissances et les processus de prises de décision modulent la qualité et les modalités des interactions entre les différents agents impliqués. Comme nous venons de le voir dans ce chapitre, le conseil génétique est aussi un creuset pour l'émergence de nouvelles normes de pratique.

Les conditions de référence des patient(e)s pour la consultation en génétique sont déterminantes sur la qualité et le déroulement des interactions. Des patient(e)s préalablement informés de ce qu'est la génétique médicale, des raisons pour lesquelles ils vont consulter et des informations qu'ils devront avoir en ce qui concerne les pathologies familiales, sont moins vulnérables et plus en mesure de comprendre les informations qui leur seront transmises. Cependant, il demeurera toujours difficile d'associer la famille aux projets reproductifs et de modifier la perception des facteurs pathologiques. Il y a plusieurs associations à faire dans le conseil génétique, qui sont peu coutumières en biomédecine traditionnelle. Même si les patient(e)s sont bien informés lors du conseil génétique, ils sont le plus souvent dans l'ignorance totale lorsqu'ils y arrivent pour une première consultation et rien dans le système actuel ne permet de les préparer à la rencontre clinique en génétique de la reproduction.

Pour le transfert des connaissances génétiques et plus particulièrement la délégation des responsabilités, nous pouvons observer que le choix des professionnel(le)s dépend directement des exigences des médecins généticiens. Même si ce choix révèle certaines préférences quant au degré de subordination souhaité par ces derniers, la situation

actuelle peut être légitimée tant qu'ils demeurent professionnellement responsables des actes posés par les conseillères en génétique et les infirmières conseillères.

Pour certains généticiens, les besoins et les particularités de leurs patient(e)s, les maladies pour lesquelles ils sont spécialisés ainsi que la relation de confiance établie depuis longtemps avec les infirmières, semblent soutenir leur choix de déléguer une partie de leur responsabilité à des infirmières, même si en général elles ne sont pas formées en génétique. Pour d'autres, leur formation spécialisée, leur connaissance approfondie du domaine, leur implication dans la recherche et dans la mise à jour des connaissances, l'approche particulière qu'elles établissent avec les patient(e)s et leur autonomie professionnelle viennent justifier leur préférence pour les conseillères en génétique. Enfin, quelques médecins généticiens pensent que les deux types de professionnelles ont leur place en génétique, mais que les infirmières devraient avoir accès à une formation en génétique. De plus, il a été possible de noter que le milieu anglophone montrait une préférence pour les conseillères en génétique et le milieu francophone pour les infirmières conseillères. Cependant, cette différence s'estompe chez les plus jeunes médecins généticiens.

On peut aussi remarquer des différences dans les rôles, dans les tâches et dans la délégation des responsabilités entre les conseillères en génétique et les infirmières conseillères. Les premières donnent des services spécialisés en conseil génétique et, même si elles ne sont pas accréditées au Québec, elles demeurent des professionnelles autonomes qui travaillent en collaboration avec les médecins généticiens, les secondes, pour l'instant, n'ont pas de tâches précises ni de formation spécifique en génétique. Elles développent leur expertise sur le terrain, selon les besoins particuliers des médecins généticiens à qui elles servent d'assistantes.

De plus, malgré l'attitude professionnelle et l'empathie que les médecins manifestent lors du transfert des informations, il semble qu'ils soient peu préparés à comprendre que la notion de risque puisse être autre chose qu'une représentation statistique. Pour eux, les chiffres parlent d'eux-mêmes, mais ils oublient qu'ils ont dû acquérir ce langage avant de l'intégrer. Dans leurs représentations, le risque est une probabilité élevée qui devra être confirmée ou infirmée par un test diagnostique. Pour les patient(e)s, le risque dépasse la notion de pathologie et traverse les frontières du malheur, de la culpabilité, de la peur que leurs fautes ou leurs tares ne soient dévoilées, des problèmes familiaux, des difficultés dans le couple, de la vie privée et de la vie professionnelle. Bien sûr, il y a le risque d'avoir un enfant malade, mais il y a aussi celui que leur vie s'écroule, qu'ils soient stigmatisés ou isolés. On peut se demander quel est le poids des chiffres dans tout ça ?

Cependant, même si l'assimilation des connaissances est difficile pour la plupart des patient(e)s, et même si certaines personnes sont marginalisées parce qu'elles sont moins en mesure de comprendre les informations, on ne peut nier le fait que les patient(e)s développent une certaine forme d'autonomie dans leur passage en conseil génétique. Ce qui ne les empêche pas de demander au médecin ce qu'il ferait à leur place. Mais, d'après ce que j'ai pu observer, cette attitude disparaît lors d'une deuxième consultation. Les gens savent à quoi s'attendre et s'ils consultent pour une deuxième grossesse, ils savent pourquoi ils sont là. Il arrive même qu'ils reviennent avec des membres de leurs familles, uniquement pour obtenir de l'information. Cette expérience traumatisante au départ, peut, grâce à l'acquisition et à la gestion personnelle des connaissances, élever le niveau d'autodétermination des patient(e)s. À mon avis, c'est dans la gestion de crise que les services de génétique sont déficients. Faute de ressources financières, il y a peu de travailleuses sociales ou de psychologues dans les équipes de génétique médicale.

Une fois que les médecins, les infirmières conseillères et les conseillères en génétique ont respecté leur devoir professionnel de conseillers experts, les patient(e)s, forts de toutes ces

connaissances, doivent transcender la responsabilité pathogène et exercer leur droit à l'exercice d'un choix qualifié d'éclairé, alors qu'en réalité, il s'agit de prendre des décisions dont les conséquences seront irréversibles, avec peu de marge de manœuvre. Pourtant, il serait intéressant de savoir comment les patients mesurent la part de responsabilité que les médecins généticiens ou les conseillères ont dans leurs décisions ? De plus, il serait important d'avoir de meilleures connaissances sur les impacts de la famille et de la société sur ces décisions. Il ne faut pas oublier que les patient(e)s sont en situation d'apprentissage et qu'ils doivent en même temps prendre des décisions rapides, basées sur de nouvelles connaissances. Dans ces conditions, je crois que la décision finale est surtout influencée par des facteurs qui n'ont pas grand-chose à voir avec les connaissances génétiques et médicales. La véritable question qui se cache derrière le diagnostic prénatal pourrait-être : « *Voulez-vous avoir ou non un enfant gravement malade ou handicapé ?* »

Les interactions cliniques entre les médecins généticiens, les conseillères et les patient(e)s ne peuvent suffire à donner une vision globale des contextes d'émergence normative en cours dans la pratique de la génétique de la reproduction. Dans le chapitre suivant, nous verrons que les préoccupations des médecins, des médecins chercheur(e)s et des chercheur(e)s pour ce qui concerne les développements de la génétique de la reproduction et les interactions qu'ils entretiennent entre eux et avec les patient(e)s, ont aussi une grande importance dans l'élaboration des processus d'émergence normative.

5.2 Éléments suscitant l'émergence normative à partir du conseil génétique (Section 2)

TABLEAU IV CHAP V Section I	Conseil génétique
Facteurs ou circonstances favorisant l'émergence normative	
<i>Nouvelles connaissances</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Méconnaissance de la génétique et de la génétique médicale • Méconnaissance de la relation entre la médecine et la génétique • Méconnaissance des handicaps et des maladies familiales • Abstraction du fait que la génétique de la reproduction dépasse la relation mère-enfant • Complexité des connaissances à transmettre • Apprentissage des connaissances relatives à la génétique et à la reproduction • Apprentissage des connaissances relatives à l'interprétation et l'évaluation des risques • Apprentissage sur le rôle biologique du père dans la reproduction • Transmission des connaissances par les généticien(ne)s, les infirmières et les conseillères aux patient(e)s et aux autres professionnel(le)s de la santé • Transmission des connaissances par des personnes ayant la formation adéquate • Transmission des risques statistiques • Difficulté à comprendre le risque statistique
<i>Nouvelles pratiques</i>	<p>Scientifiques et biomédicales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Médecine sans moyen thérapeutique (reproduction), impuissance des médecins • Impuissance traduite en solidarité avec les patient(e)s • Relation qui dépasse la relation médecin-patient(e)s (Famille, fœtus, spécialistes, chercheur(e)s, équipes multidisciplinaires) • Évaluation des risques • Pratique visant à rassurer sur la normalité du fœtus • Contextes de référence en génétique inadéquats • Références sans préavis en génétique sans explication et souvent dans des circonstances dramatiques • Pratique qui a des conséquences sur la grossesse et sur la vie reproductive individuelle et sociale • Choix du recours au diagnostic prénatal, basé sur des probabilités statistiques • Pratique qui existe depuis plusieurs années, mais paraît récente • Pratique axée sur le conseil génétique

	<ul style="list-style-type: none"> • Conseil génétique « <i>non-directif</i> » • Temps de la rencontre plus long qu'en médecine traditionnelle • Préférence pour la délégation aux conseillères en génétique • Préférence pour la délégation aux infirmières conseillères • Importance de la formation des conseillères • Formation en génétique plus étendue que les infirmières • Conseillères collaboratrices • Infirmières assistantes • La plupart des problèmes génétiques qui seront diagnostiqués après la fin du projet du génome ne seront pas des maladies métaboliques, mais des maladies congénitales et héréditaires sans manifestation aiguë du métabolisme, ce qui ne nécessite pas les qualifications des infirmières • Différences de qualification entre les conseillères et les infirmières • Infirmière = connaissance pratique des soins aux patients • Conseillère : formation professionnelle en génétique niveau maîtrise • Infirmière : formation sur le terrain, selon les besoins des médecins • L'infirmière s'occupe du suivi et du soutien • Demande de programme de formation des infirmières en conseil génétique (refus de l'appui des universités) • Uniformisation des normes de compétence et des champs de responsabilité pour les conseillères • Pratique médicales nouvelles qui auront autant besoin des infirmières conseillères que de conseillères en génétique • Normes déontologiques des chercheur(e)s de plus en plus axées sur la transmission des connaissances • Non-ingérence dans la décision finale • Faute de ressources financières, il y a peu de personnel disponible pour la gestion de crise <p>Sociales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Changement des pratiques sociales concernant la reproduction • Nouveauté du contact avec le généticien • Nouvelle association de la reproduction avec la famille • Nouvelle association entre le fœtus et les maladies familiales • Nouvelle association père-fœtus • Difficulté d'assimiler les connaissances transmises • Vulnérabilité des patient(e)s devant les médecins (Bioéthique) • Inégalités concernant l'assimilation des connaissances pour les personnes ayant un faible niveau de scolarité • Absence d'éducation populaire en génétique et en biologie humaine
--	--

	<ul style="list-style-type: none"> • Classe de patient(e)s de mieux en mieux informés et mieux placés pour poser des questions opposées à une classe de gens ayant beaucoup de difficultés à comprendre ce qui se passe • Gestion personnelle des informations génétiques • Absence de soutien social aux parents qui veulent mener à terme la naissance d'un enfant malade ou handicapé • Impuissance des parents à soigner ou guérir l'enfant qu'ils attendent • Droit de ne pas savoir • Prise en charge des enfants malades par les femmes • Responsabilisation envers les membres de la famille • Attitude défavorable face au retard mental • Attitude défavorable pour les anomalies physiques
<i>Interdits</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiés
<i>Inadéquation des normes en vigueur</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Absence de norme de pratique pour la préparation des patient(e)s à la consultation en génétique • Non-reconnaissance des conseillères en génétique • Absence de formation en génétique pour les infirmières • Rôles et fonctions des infirmières conseillères non standardisés • Absence de normes pour évaluer l'assimilation des connaissances
Dangers potentiels	
<i>Culturels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Représentations génétiques de la filiation • Survalorisation des facultés intellectuelles • Survalorisation de la perfection
<i>Sociaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Livrer le fœtus et la grossesse à la médecine et à la science • Discrimination des personnes handicapées • Stigmatisation des parents d'enfants atteints de maladies génétiques ou chromosomiques
<i>Professionnels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Perte de contrôle des médecins dans la relation médecin-patient(e)s • Difficulté d'intégrer d'autres professions dans le partage des responsabilités • Position paradoxale entre l'empathie et l'objectivité • Difficultés à ne pas orienter les décisions des patient(e)s, les médecins étant formés à orienter les décisions vers des choix thérapeutiques • Dispersion des services génétiques vers d'autres spécialités
<i>Individuels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Impacts émotionnels majeurs • État de crise • Influence du médecin • Dénier du risque au profit de l'intuition • Culpabilisation ou accusation • Stigmatisation • Responsabilité familiale de la transmission des maladies génétiques

	<ul style="list-style-type: none"> • Endossement individuel du fardeau de la faute • Endossement individuel de la responsabilité de décider de la poursuite d'une grossesse anormale ou d'un avortement sélectif
<i>Désirs de performance</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Primauté de la compétence
Dynamiques favorisant l'émergence normative	
<i>Autorégulation professionnelle</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Autorégulation professionnelle privilégiée • Pour ce qui concerne le conseil génétique, les médecins désirent avoir le choix de travailler avec des conseillères ou des infirmières
<i>Conjonction d'expertises</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Médecins, chercheur(e)s, conseillères en génétique, équipe multidisciplinaire • Travail de collaboration non traditionnel et plus spécifique à la génétique (Spécificité de la formation des conseillères), tendance vers l'autonomie professionnelle • Travail de collaboration hiérarchique plus spécifique à la pratique médicale traditionnelle • Primauté de la compétence
<i>Interactions avec les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Dépasse la relation expert(e)s/patient(e)s, on est plutôt devant des initiateurs et des nouveaux initiés. La responsabilité d'un côté est de transmettre des informations et de plus ou moins chercher à s'assurer qu'elles ont été comprises, et de l'autre, à assimiler des connaissances qui sont supposées permettre de prendre des décisions.
<i>Interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiées
Représentations symboliques du réel qui favorisent l'émergence normative	
<i>Représentations et imaginaires savants et biomédicaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Préférence pour les infirmières conseillères • Préférence pour les conseillères en génétique • Humanisme intrinsèque aux infirmières • Conseillères mieux formées pour la génétique • Infirmières plus humaines que les conseillères • Les infirmières sont habituées de faire le lien entre les médecins et les patient(e)s
<i>Représentations et imaginaire pseudo-savants</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiés
<i>Représentations et imaginaire populaires</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Association de la génétique avec l'ADN et le clonage plutôt qu'avec la médecine • Représentations socioculturelles monoparentales et biparentales de la filiation de l'enfant • La filiation génétique n'est pas un signifiant important • Lien biologique du père limité à la conception • Absence du père = absence de liens biologiques ou

	<p>génétiques</p> <ul style="list-style-type: none"> • Dissociation de la parenté et de l'enfant du point de vue biologique • N'avoir jamais été malade = absence de maladie (Maladie cardio-vasculaire) • Assimilation des pathologies à apparition tardive à des accidents et à l'œuvre de la nature et non à des maladies et encore moins à des facteurs de risques héréditaires • Dissociation de la mort naturelle et des maladies héréditaires • Dissociation dans la signification des handicaps physiques, mentaux, des malformations, de la surdité et de la cécité • Remplacement de la cause génétique d'un décès par des causes naturelles, accidentelles ou par des abus menant à la mort • Responsabilité de la transmission ou de la cause de la maladie du fœtus sur la femme, une fois qu'il est établi que le père n'est pas porteur • Pensée magique vis-à-vis l'immunité contre les maladies génétiques ou les anomalies chromosomiques • Maladie génétique associée à une faute • Transmission des maladies le plus souvent associée à la femme • Notion de responsabilité associée à la transmission des maladies héréditaires
Types de régulations appliquées ou en émergence	
<i>Les producteurs des normes en émergence</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Médecin • Conseillères • Infirmières • Patient(e)s mais d'une façon non consciente ou officielle
<i>Les régisseur(e)s présumés des futures normes</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Les corporations professionnelles
<i>Les objets et les sujets visés par l'encadrement normatif</i>	<p>Objets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Pratique du conseil génétique • Transmission des connaissances <p>Sujets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Conseillères en génétique • Infirmières conseillères • Autres professionnels de la santé
<i>Sanctions possibles</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non indiquées
<i>Stratégies</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non-directivité • Tentative de se faire agréer (conseillères) • Tentatives de créer un cours en génétique spécifique pour les infirmières (généticiens)

CHAPITRE VI

INTERACTIONS : RECHERCHE ET CLINIQUE

Étant donné que je m'intéresse à l'émergence normative dans la rencontre « *clinique* » entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s de la génétique de la reproduction, il était nécessaire de décrire le milieu de la génétique médicale d'une façon détaillée. Cependant, il n'en sera pas de même pour la recherche qui représente en elle-même un milieu différent de celui que j'ai voulu étudier. Ainsi, seules les données qui informent sur les interactions entre les chercheur(e)s et les médecins généticiens dans le cadre de la pratique clinique de la génétique de la reproduction seront prises en compte. Cependant, un objectif spécifique supplémentaire s'ajoute à ce chapitre : d) découvrir comment les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s conçoivent leurs rôles présent et à venir.

La première section de ce chapitre porte sur les préoccupations des chercheur(e)s et des médecins généticiens à propos de l'implication de la recherche en génétique de la reproduction. La deuxième, concerne leurs perceptions des rapports qu'ils entretiennent les uns avec les autres. Dans la troisième section, toutes les données seront regroupées selon des catégories particulières pour rendre compte de l'occurrence de certaines préoccupations ou perceptions et permettre de distinguer les variations qui peuvent se cacher derrière ces occurrences. Enfin, le tableau synthèse compose encore la dernière section. Les données qui suivent sont extraites d'entrevues semi-dirigées réalisées lors de mon passage dans les

cliniques et les laboratoires de recherche. Même si je donnais une certaine orientation à l'entretien, je laissais les personnes interviewées dériver vers les thèmes qu'elles privilégiaient. La plupart des sujets ont été discutés d'une façon spontanée, mais nous verrons qu'un bon nombre de préoccupations partagées par les chercheur(e)s et les médecins divergent dans leur contenu.

6.1 Préoccupations des chercheur(e)s et des médecins généticiens

Même si la plupart du temps les chercheur(e)s fondamentalistes ne font pas d'intervention clinique, la recherche fondamentale demeure un des facteurs les plus stimulant de l'émergence normative en génétique de la reproduction, parce qu'elle est le site du dépassement des connaissances et qu'elle suscite des espoirs et des craintes démesurés. En fait, ce n'est pas la clinique de génétique, mais la recherche qui a stimulé l'imaginaire au point qu'on a institutionnalisé certains comités d'éthique et qu'on a élaboré une multitude de lignes directrices, à des niveaux internationaux et nationaux.

D'ailleurs, pour la plupart des gens, un pas en recherche signifie une application clinique immédiate. Par exemple : la découverte d'un gène équivaut à l'existence d'un traitement, même si dans la réalité, il y a encore loin de la coupe aux lèvres. La recherche influe non seulement sur l'imaginaire collectif, mais aussi sur les relations entre les chercheur(e)s et les médecins, ainsi que sur l'allocation de fonds publics et privés. La recherche en génétique ne fait pas rêver que la population et les patient(e)s, mais aussi les médecins, ainsi que les compagnies pharmaceutiques et biotechnologiques.

La recherche a un rôle capital à jouer dans l'élaboration des normes en génétique de la reproduction. D'abord, elle nous permet de réfléchir à l'avance sur le type d'encadrement

qu'on veut lui donner. Ensuite, beaucoup de capitaux y sont investis et les considérations économiques, surtout lorsqu'il s'agit de création d'emplois et de rayonnement international, se transforment rapidement en capital politique. Ce que les chercheur(e)s découvrent, la façon dont ils le font, les sujets sur lesquels ils se penchent, les collaborations qu'ils acceptent et les intérêts privés ou publics qu'ils servent, sont autant d'éléments qui influent sur les dynamiques d'émergence normative et sur les applications sociales de la génétique.

Comme la génétique de la reproduction n'est encore qu'une médecine de diagnostics, la clinique de génétique est très dépendante de la recherche. Les interactions entre les médecins généticiens et les chercheur(e)s sont choses courantes autant pour ce qui concerne le développement que pour la clinique. (Beaucoup de tests ne sont disponibles qu'en recherche.) De plus, à cause de l'explosion de la génétique, les médecins généticiens doivent être constamment au fait des nouvelles découvertes, pour être en mesure d'informer les patient(e)s de tout ce qui peut les aider et d'évaluer si les risques sont plus élevés que les bénéfiques. Avec le temps, la situation va s'intensifier lorsque les technologies génétiques passeront du diagnostic à la thérapie. Au Québec, la proximité de la recherche et de la clinique est d'autant plus nette que la plupart des médecins généticiens sont aussi des chercheur(e)s.

Pour ce qui concerne les chercheur(e)s non-médecins, à cause de l'influence qu'ils exercent sur la recherche, son développement et son intégration dans le système biomédical, j'ai choisi de ne rapporter dans ce chapitre que les discours de ceux et celles qu'on appelle les « *patrons* » dans le milieu, ou encore qui travaillent au sein d'une équipe de recherche depuis quelques années. C'est-à-dire des professeur(e)s, des Ph.D. et un assistant de recherche qui disposent ou travaillent dans des laboratoires et des équipes de recherche en

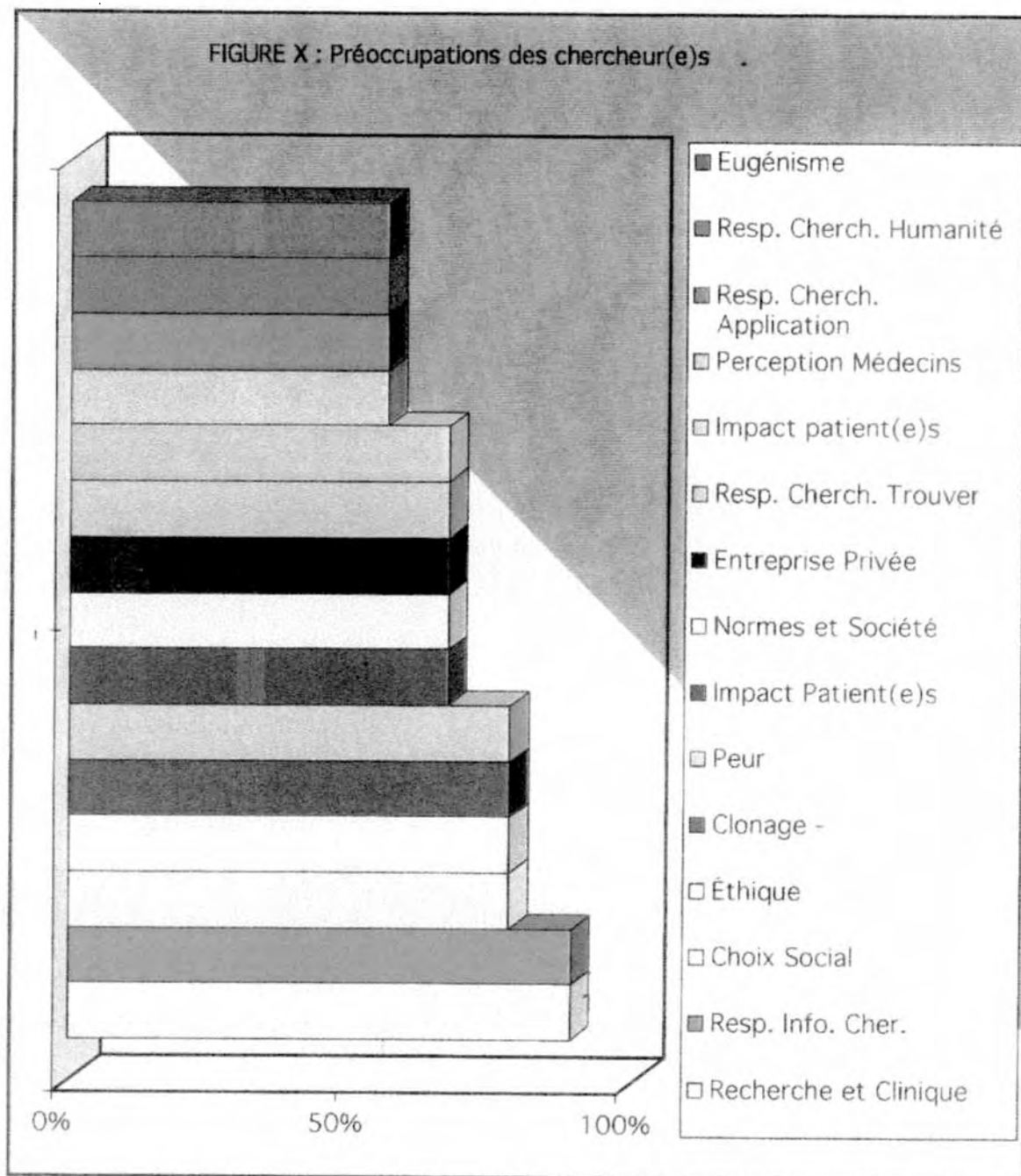
milieu universitaire¹. Les chercheur(e)s fondamentalistes en génétique de la reproduction auxquels je me suis intéressée, travaillent surtout à partir des animaux et de matériaux biologiques animaux ou humains. Ils développent, entre autres, des techniques et des connaissances à propos des mécanismes de la reproduction, de la transgénèse, du clonage, de la reprogrammation cellulaire, de la thérapie génique. Pour leur part, les médecins généticiens sont tous cliniciens et seulement deux d'entre eux ne font pas de recherche fondamentale ou clinique. Les autres font de la recherche sur diverses problématiques concernant la génétique humaine et la génétique des cancers.

Dans la première partie de la section qui suit, nous verrons quelles sont les principales préoccupations des chercheur(e)s, en ce qui à trait à leur implication dans le développement de la génétique médicale de la reproduction. Il en sera de même pour les médecins généticiens dans la deuxième partie. Cependant, comme plusieurs de ces préoccupations ont été traitées au cours des chapitres précédents, la partie qui concerne les médecins généticiens sera beaucoup plus courte que celle consacrée aux chercheur(e)s. Enfin, nous pourrons constater que, même si les chercheur(e)s (Ph.D.) et les médecins se préoccupent parfois des mêmes choses, elles revêtent des significations différentes.

6.1.1 Préoccupations les plus fréquentes rencontrées chez les chercheur(e)s

À partir de la Figure X, nous pouvons voir que les préoccupations les plus partagées par les chercheur(e)s, concernent d'abord les relations entre la recherche et la clinique et ensuite la responsabilité d'assurer le transfert des connaissances. Je reviendrai sur la catégorie des interactions dans la deuxième section de ce chapitre.

¹ Pour ce chapitre, je n'ai pas fait l'analyse des discours des étudiant(e)s, parce que pour l'instant, ils ont moins d'impact sur l'émergence des nouvelles normes. Je n'ai pas fait non plus l'analyse des discours des médecins généticiens qui n'ont pas accepté que j'enregistre l'entrevue.



Outre les rapports entre la clinique et la recherche, huit chercheur(e)s sur neuf mettent en priorité la responsabilité d'informer. Pour eux, non seulement l'information est garante d'une meilleure prestation des services, mais ils croient que le partage des connaissances

permettrait aux individus de devenir autonomes dans leurs choix. À leur avis, il en résulterait aussi une démystification de la recherche en génétique qui, pour l'instant, est menacée d'interdits basés sur l'ignorance. Conséquemment, ils pensent que l'information pourrait avoir un effet bénéfique sur la réputation des chercheur(e)s.

6.1.1.1 Responsabilité d'informer

Le manque d'informations transmises aux médecins les préoccupe particulièrement. D'après eux, ces derniers sont souvent mal informés des risques inhérents à l'application clinique des nouvelles découvertes, tout spécialement lorsqu'il s'agit des technologies de la reproduction. L'enthousiasme des médecins devant des nouveaux moyens thérapeutiques les porterait à ne considérer que les avantages en minimisant les risques. Par conséquent, ils croient qu'ils devraient mieux les informer : « *On n'est pas vraiment en contact direct avec le patient, mais il faut être en bon contact avec les gynécologues. Il faut leur faire comprendre les avantages, les inconvénients et les risques des technologies qu'on développe* » (Un chercheur : entrevue).

Les chercheur(e)s ajoutent que les médecins ne seraient pas les seuls à devoir être informés sur l'état des connaissances et des développements technologiques dans le domaine de la génétique biomédicale. Les autres professionnel(le)s de la santé, les patient(e)s et le grand public devraient aussi avoir accès à ces connaissances. Selon eux, les chercheur(e)s seraient les mieux placés pour faire la vulgarisation scientifique des traitements ou des technologies destinées aux patients. Néanmoins, il ne faudrait pas que cela se fasse n'importe comment : « *Je pense qu'il faut que ça soit fait sur une base très humaine, quitte à avoir des messagers formés spécialement pour ça, des hybrides, des gens qui sont bons dans la communication, pour comprendre et bien présenter les choses pour ne pas risquer d'effrayer une personne déjà anxieuse* » (Un chercheur : entrevue).

Les chercheur(e)s ne sont pas certains que les médecins donnent des informations complètes sur les risques :

« La compréhension passe beaucoup par l'information et le défi, c'est d'organiser un choix éclairé et libre. Libre, c'est à peu près vrai, même s'il y a bien des entourloupettes autour de ça, mais éclairé, je ne suis pas certain que c'est vrai tout le temps. Je ne pense pas que les couples qui ont une oligospermie, pour pratiquer l'ICSI² se font dire qu'il y a des micro délétions associées à ça et que ces micro délétions vont être transmises ? Jamais ils ne vont le dire. J'aimerais lire les formulaires de consentement pour voir si c'est écrit. C'est là que le débat se joue, c'est là que se cache le danger » (Un chercheur : entrevue).

Il semble fondamental pour les chercheur(e)s que les informations soient transmises d'une façon complète et que les patient(e)s aient une réelle connaissance des risques qu'ils courent. Selon les chercheur(e)s, c'est à cette étape que leur implication pourrait être utile. Ils sont convaincus que les médecins font ce qu'ils peuvent, mais ils croient qu'ils seraient plus en mesure d'expliquer ce qu'ils font et de répondre plus adéquatement aux interrogations des patient(e)s ou des gens qui participent aux recherches. Cependant, tous sont convaincus que les chercheur(e)s et les médecins doivent combiner leurs connaissances pour donner l'information la plus complète possible :

« Un chercheur qui est très proche de la relation patient-médecin et qui travaille dans un domaine de la santé qui concerne les patient(e)s, doit intervenir pour dire ce qui marche et ce qui ne marche pas, il a un rôle à jouer. Celui dont les recherches sont très fondamentales et dont le domaine n'a pas encore d'impact sur le patient, je ne sais pas ? Il est libre de faire ce qu'il veut de toute façon. Mais non, c'est vraiment aux trois, aux médecins et aux chercheur(e)s qui sont dans une voie très proche du patient ou à un niveau très proche de donner un produit thérapeutique. Ces situations-là doivent vraiment être vulgarisées au

² ICSI : injection intracytoplasmique des spermatozoïdes.

maximum afin de s'assurer de transmettre les informations les plus justes possible » (Un chercheur : entrevue).

Les chercheur(e)s évaluent aussi que mises à part les questions de risque, l'efficacité et les faiblesses des nouveaux moyens thérapeutiques seraient mal connues des médecins, ce qui peut créer des attentes irréalistes ou inversement, priver les patient(e)s de nouveaux traitements. Selon eux, ils devraient fournir plus d'efforts d'information afin que les mauvaises perceptions des médecins ne soient pas la cause de la transmission de fausses informations : « *Il y a des médecins qui sont bien renseignés et d'autres qui le sont moins. Il y en a qui promettent la lune et d'autres qui disent qu'au Québec on a des taux de succès exécrables. Entre les deux, il y a une réalité* » (Un chercheur : entrevue).

Cependant, ce ne sont pas tous les chercheur(e)s qui croient que la responsabilité d'informer les patient(e)s leur revienne. Certains préfèrent mieux informer les médecins : « *Le chercheur ne doit pas faire le travail d'information au patient à la place du médecin, mais il devrait être plus disponible pour que le médecin vienne chercher les données pertinentes* » (Un chercheur : entrevue). Même pour ce qui concerne le rôle occasionnel qu'ils pourraient avoir à jouer quand il s'agirait de participant(e)s reliés à des projets de recherche, ces chercheur(e)s ne croient pas qu'ils auraient à intervenir à cause de la complexité des informations à transmettre et du temps qu'il serait nécessaire d'y consacrer : « *Il faut que les gens soient assez intelligents pour comprendre ce qui se passe ou que tu aies suffisamment de temps pour leur expliquer et t'assurer qu'ils ont vraiment compris le but de ce que tu fais* » (Un chercheur : entrevue).

De toute façon, indépendamment de la perception qu'ils ont de leur présence en clinique, dans l'ensemble, les chercheur(e)s ne croient pas que l'information puisse être suffisante pour en arriver à ce que les patient(e)s soient à même de donner un consentement

réellement éclairé. Toutefois, pour pallier ce problème à plus long terme, les chercheur(e)s jugent que la transmission des connaissances devrait commencer en amont des services de santé et de la participation à la recherche. C'est surtout à ce niveau que les fondamentalistes croient qu'ils pourraient intervenir.

Intercéder en amont des services de santé, c'est s'adresser au grand public. Cependant plusieurs difficultés surgissent devant un tel objectif : susciter l'intérêt, commencer l'information chez les jeunes, développer un bon système de transfert des connaissances avec les médias, trouver un moyen de ne pas déformer la nature des informations et assurer la véracité des informations. Il faudrait aussi arriver à endiguer le discrédit jeté sur les scientifiques, à empêcher que le grand public ne soit manipulé par l'information, à trouver le moyen de dénoncer les dérives et à donner un visage humain à la recherche.

Dans un premier temps, la responsabilité d'informer doit s'accompagner de celle de vouloir être informés :

« Il me semble que la vulgarisation est incontournable, c'est-à-dire : informer correctement les gens sur ce qui se passe dans les laboratoires, dans le monde scientifique, surtout sur les applications qu'on entrevoit. Mais en même temps, j'ai l'impression que la vulgarisation scientifique et le transfert d'information ont leurs limites et pour une raison très simple : c'est que la clientèle visée va souvent chercher l'information qu'elle souhaite. Il y a relativement peu de gens dans la société (les statistiques le démontrent) qui prennent la peine d'aller chercher l'information qui est vulgarisée dans des revues comme Québec science par exemple, dans la presse parlée et dans la presse écrite.

Je me dis qu'il y a des gens qui sont intéressés par le sport, des gens qui sont intéressés par la culture et des gens qui le sont par la science. Les gens qui sont intéressés par les trois sont une infime minorité. Je pense qu'à un moment donné, dans nos sociétés, nos concitoyens ont à faire un effort. Ce n'est pas uniquement les scientifiques qui ont à faire un effort. Il faut que d'autre part il y ait une volonté, il y ait un désir d'élargir son champ de connaissance » (Un chercheur : entrevue).

On croit aussi que cet intérêt doit être suscité très jeune afin qu'une fois adultes, les gens puissent faire des choix plus éclairés. Il faudrait que les scientifiques soient disponibles pour transmettre l'information dans les écoles. Les médias ont aussi un important rôle à jouer selon les chercheur(e)s, quoique ce ne soit pas toujours facile. Il arrive souvent que les nouvelles scientifiques soient mal couvertes par les journalistes et que les informations soient faussées : « *Regardez dans les médias, on vous fait dire des choses que vous n'avez jamais dites, hors contexte ou mal interprétées* » (Un chercheur : entrevue).

Cependant, les chercheur(e)s croient que les médias demeurent un moyen incontournable et qu'il est urgent de trouver des solutions pour éviter ce genre de problème. Pour eux, « *Ça prend des journalistes scientifiques, mais ça va prendre des scientifiques capables de passer leurs connaissances à ces journalistes afin que tout le monde s'entende et que le message final soit le plus juste possible* » (Un chercheur : entrevue). Les chercheur(e)s admettent qu'ils ont une part du problème à régler eux aussi, que ce n'est pas toujours la faute des journalistes. De toute façon, ils considèrent qu'ils n'ont pas le choix parce qu'il leur apparaît urgent d'informer les populations :

« Il faut vraiment le faire parce qu'il y a beaucoup de choses qui sont basées sur les biotechnologies présentement dans notre société. Donc, il faut que le commun des mortels soit informé le mieux possible. Par des journalistes, qui sont capables de distiller l'information correctement parce que trop souvent, le chercheur est incapable de vulgariser. Ce qui fait que les chercheur(e)s ne peuvent pas vulgariser et les supports médiatiques ne sont pas en mesure de le faire correctement. Ils ne sont pas encore prêts à informer le public sans le faire tout croche. » (Un chercheur : entrevue).

Les chercheur(e)s sont très conscients de la portée de leurs travaux. Ils savent que ce qu'ils découvrent peut servir d'autres intérêts que celui des individus qu'ils souhaitent aider. Dans ces conditions, la justesse des informations transmises est primordiale pour eux, car c'est à

partir d'elles que les gens vont être en mesure de conserver leur autonomie et leur pouvoir de décision dans un monde où les biotechnologies génétiques sont en pleine expansion. De plus, les chercheur(e)s savent que leur profession dépend de l'interprétation des informations que feront les gens. Ils craignent que des renseignements inadéquats provoquent la peur et la cessation de la recherche. Si un jour la recherche en génétique doit être interdite, les chercheur(e)s voudraient que ce soit à partir de l'analyse de la réalité. Ils croient aussi que si les gens comprenaient ce qu'ils font, la génétique ne déclencherait pas autant de réticences.

« L'explosion de la science fait que les gens ne peuvent plus suivre tous les progrès. Alors, ils vont se fier à une minorité à laquelle ils pensent pouvoir avoir confiance. Le problème c'est qu'on a juste une sorte d'interface entre la science, la technologie et le grand public, c'est les médias. Les médias sont débordés, ils ne sont plus capables de suivre. Il faut trouver un autre moyen médiatique. Peut-être qu'Internet va aider les gens à s'informer et à s'éduquer même à l'école, mais encore là ça va trop vite. Les gens ne pourront pas savoir. Alors, qui va décider et sur quelle base ? Ce n'est pas la majorité des gens qui va pouvoir se faire une opinion sur ces sujets-là alors, s'il y a des erreurs, ils vont continuer à discréditer les scientifiques. Ils les discréditent de plus en plus » (Un chercheur : entrevue).

Dans la perspective des chercheur(e)s, il ne faut pas non plus que l'accès à l'information devienne un leurre :

« Quand je suis arrivé au Québec, j'ai trouvé extraordinaire l'information qui était distillée auprès du public, comparativement à la Suisse. C'était quelque chose qui était beaucoup plus au niveau du public. C'était expliqué, il y avait même une certaine situation gratifiante pour les chercheurs. En Suisse, on est très dans l'ombre. Mais au cours des années, je constate que l'information est manipulée pour jeter de la poudre aux yeux et donner des faux espoirs » (Un chercheur : entrevue).

L'information peut aussi servir à manipuler les gens et c'est plus difficile d'abuser de personnes bien informées : « *Tout passe par l'information, les gens qui sont bien informés habituellement vont prendre les bonnes décisions. Tout le monde est intelligent à peu près de la même façon, mais tout le monde n'est pas moral de la même façon* » (Un chercheur : entrevue). Pour ces raisons, les chercheurs considèrent aussi qu'ils sont les mieux placés pour dénoncer les dérives.

Selon les discours, une des plus importantes responsabilités des chercheur(e)s est de dénoncer les dangers ou les dérives que pourraient provoquer leurs travaux. « *Nous sommes responsables de dire que nos découvertes peuvent mener à d'autres choses. Moi j'essaye le plus possible d'informer le monde de ce qui se passe* » (Un chercheur : entrevue). « *Je pense que s'il y a des choses qui sont sorties et que certains chercheurs croient fausses et qu'ils ont des preuves, pourquoi ne pas se lever et dire : « Il y a une erreur là et vous ne devez pas croire ça parce qu'il y a trop de monde qui vont faire de l'argent sur le dos de la santé ». Il n'y a qu'à penser à l'histoire du silicone* » (Un chercheur : entrevue).

Les chercheur(e)s croient qu'à partir du moment où les recherches seront connues du grand public, et que les dérives ou les faussetés seront déclarées, ils n'auront pas le choix d'agir avec rectitude. De plus, cette attitude pourrait faire en sorte que la population puisse mieux comprendre leurs intentions et les sortir de cette image du « savant fou » : « *À partir du moment où l'on fait éclater ce qui se passe dans les labos, ceux qui veulent exploiter les patient(e)s vont avoir plus de difficultés. De plus, les chercheurs vont retirer beaucoup de bénéfices à se faire connaître sous cet angle. La société va arrêter de penser qu'on est des chercheurs fous qui font des Frankenstein, disons des Frankenstein en puissance* » (Un chercheur : entrevue). Une fois que les individus sauront réellement à quoi s'en tenir avec la recherche en génétique et qu'ils connaîtront un peu plus les objectifs des chercheur(e)s, ces derniers pensent qu'il reviendra à la société de faire des choix sur la direction que devra prendre le développement des biotechnologies génétiques de la reproduction.

6.1.1.2 Libre choix

Si on revient à la Figure X, on peut voir que des thèmes comme les choix de société, le clonage, l'éthique et les peurs éprouvées par les chercheur(e)s sont abordées par la majorité d'entre eux, soit huit personnes sur neuf. (Pour éviter les répétitions, les préoccupations par rapport au clonage seront traitées dans le chapitre concernant les représentations.)

La plupart des chercheur(e)s que j'ai interviewés désirent que la société établisse des balises à partir desquelles ils continueront leurs travaux. Pour eux, la question du libre choix est primordiale et le problème de l'information lui est sous-jacent. Il est certain qu'ils n'aimeraient pas que leurs recherches soient trop contrôlées, mais ils aimeraient encore moins que toute la recherche sur la génétique soit arrêtée. Ils veulent dépasser les frontières du connu, mais ils ne veulent pas passer outre les volontés sociales.

Par-dessus tout, ils ne veulent pas assumer seuls la responsabilité de ce qu'ils vont découvrir parce que les implications sont trop grandes pour l'humanité et qu'ils ne sont pas en mesure de contrôler ce qu'on va en faire. Ils pensent que les implications et les conséquences sont trop importantes pour que les chercheur(e)s ne les assument seuls. Pour eux, c'est à la société de décider ce qu'elle veut. Cependant, pour prendre de telles décisions, ils jugent que les raisonnements devraient être basés sur des considérations individuelles et sociales mais aussi sur une compréhension scientifique de la génétique. En bout de ligne, c'est la société qui devrait avoir le dernier mot. Cependant, dans cette optique, il faudra prendre garde de ne pas limiter l'exercice des choix démocratiques :

« Nous avons des choix sociaux à faire. Nos choix sociaux vont être influencés par les scientifiques qui véhiculent une vérité scientifique donnée et par des scientifiques des sciences humaines qui véhiculent des concepts et des valeurs culturelles, morales, etc. Tout ça mis ensemble, c'est le peuple qui décide. Selon moi, c'est comme ça que ça devrait fonctionner. C'est tout à fait incontournable. Le jour où le peuple décide que l'avortement est acceptable, bien, on se conforme. Si, à l'intérieur du peuple, il y a des membres de la collectivité qui ne sont pas d'accord avec cette décision collective, bien, ils peuvent toujours ne pas se conformer. C'est leur droit, ils ont la liberté de le faire » (Un chercheur : entrevue).

Les chercheur(e)s espèrent que les choix sociaux ne seront pas basés uniquement sur des informations gobées sans discernement. Ils souhaitent que les gens analysent les informations qui leur seront transmises à partir d'une bonne connaissance du domaine :

« L'éducation, c'est important pour bien comprendre ce qui s'en vient pour nous. Les choix de société qu'on va faire maintenant, ça va prendre un bon bagage pour les mener à terme. Je pense qu'il faut que la société s'éduque au maximum pour faire des choix, bien qu'elle soit capable de les faire. Il faut que les gens soient autocritiques. Ils sont capables de critiquer. Il y a un gros bon sens dans ce qu'ils vont voir et entendre, il ne faut pas qu'ils prennent tout pour du « cash » » (Un chercheur : entrevue).

De plus, selon les chercheur(e)s, les gens devront faire attention à l'idéologie du progrès dans laquelle ils sont immergés : *« Le progrès, c'est aussi l'illusion de perdurer. Ce qui me frappe, c'est à quel point il n'y a jamais de remises en cause. C'est accepté, c'est un dogme. C'est quelque chose qui va de soi »* (Un chercheur : entrevue). Comme l'idée du progrès et de l'anti-progrès qui lui est associé n'est pas seulement liée à la science, les chercheur(e)s ont peur qu'elle ne fausse les raisonnements.

Pour les chercheur(e)s, la question du libre choix ne s'applique pas seulement à la génétique. Elle provoque beaucoup de questions qui ont plus à voir avec les affaires

sociales qu'avec les sciences de la nature : « *La génétique nous montre des choses dont on n'a pas encore discuté au niveau social même si ce ne sont pas des trucs génétiques. Comme société, on doit s'interroger sur un paquet de choses très fondamentales qu'elles soient génétiques ou non comme, par exemple : vouloir un enfant de son propre sang, un enfant normal, etc.* » (Un chercheur : entrevue). Cette obsession des liens biologiques, qui exige que l'enfant provienne à tout prix des parents, semble excessive pour les chercheur(e)s et, selon eux, la génétique de la reproduction vient l'amplifier. La technologie fait oublier qu'il y a d'autres solutions plus humaines : « *Ça m'embête un peu qu'on fasse tellement attention à la génétique quand les solutions sociales sont si évidentes* » (Un chercheur : entrevue).

Dans leur esprit, des phénomènes comme le clonage humain ont cependant aidé à amorcer les réflexions sociales à propos des applications de la science sur l'humain :

« La technologie nous amène à réfléchir de plus en plus, d'ailleurs, aux États-Unis, il y a un gros brassage avec le monsieur qui a dit qu'il était prêt à cloner des embryons humains. À cause de ça, tout le monde se retourne de bord et se dit qu'il est temps qu'on fasse quelque chose. Alors, on embarque dans un processus de réflexion, comme jamais ça s'était fait avant. Il y a une conscience qui se développe » (Un chercheur : entrevue).

6.1.1.3 Éthique

Ces processus de réflexion se font beaucoup à travers les débats éthiques et encore une fois, la presque totalité des chercheur(e)s, y voient une forme de choix social qu'ils privilégient à une certaine étape. Je vais m'attarder à l'éthique parce qu'elle représente un élément majeur dans les processus d'émergence normative. Pour les chercheur(e)s que j'ai rencontrés, l'éthique n'est pas un mal nécessaire, mais le produit d'une société démocratique. Comme

on vient de le voir, ils pensent que si ce qu'on fait peut entraîner des changements sociaux majeurs, les responsabilités ne sont pas que d'ordre scientifique : « *Quand on fait de telles pratiques, on a aussi des responsabilités éthiques* » (Un chercheur : entrevue). Ils soutiennent cependant, qu'il est nécessaire de se rendre compte que nos choix sont influencés pas nos opinions et que les limites que nous nous fixons dépendent de l'orientation de nos réflexions et de nos valeurs : « *Au-delà de nos principes, il n'y a pas de limites. Ça vaut même pour les gens des sciences humaines, en bout de ligne, on demeure attaché à des opinions et des croyances* » (Un chercheur : entrevue).

Devant cette façon de voir les choses, plusieurs types de personnes doivent se pencher sur les problématiques de la génétique de la reproduction : « *Ça prend des réunions avec tous les acteurs. On ne peut pas être dirigé par un seul type de personnes. Il faut confronter les idées et être capable de dire que le commun des mortels n'accepte pas une biotechnologie particulière ou ne veut pas de certains médicaments ou d'une thérapie quelconque. Il faut être capable de dire qu'on n'est pas prêts à ça* » (Un chercheur : entrevue). Ça peut être difficile, mais il faut absolument que ça se déroule dans ces conditions. « *À partir de là, on peut prendre des décisions par consensus. Des décisions collectives, en faisant le bilan de l'ensemble des opinions* » (Un chercheur : entrevue).

Les débats éthiques leur apparaissent essentiels au développement d'une science qui demeurera bénéfique : « *Il faut qu'il y ait des comités d'éthique, des comités de sages qui aient une certaine réflexion, c'est un besoin. Un besoin de la société parce que vous pouvez avoir exactement le contraire : l'anarchie. Comme avec l'eugénisme, c'est télécommandé, mais c'est une vision de société aussi, dans l'autre sens. Alors, c'est très opposé, c'est très contradictoire et vous pouvez partir dans les deux extrêmes et que ce soit toujours des choix de société* » (Un chercheur : entrevue).

Les décisions par consensus prennent du temps. Même si la lenteur des travaux éthiques et des décisions gouvernementales est parfois blâmée, ce ne serait pas un mal pour les chercheur(e)s parce qu'ils croient que les possibilités de dérives les plus désastreuses ne sont pas pour demain alors, nous pouvons nous permettre de prendre le temps qu'il faut pour en arriver à des consensus :

« Ce n'est pas mauvais qu'on se pose des questions, que les sujets sortent, qu'ils soient discutés au niveau des politiques parce que ça va prendre du temps avant que ça arrive des choses comme le clonage et la manipulation génétique. Comme ça, il y a des démarches qui pourront être faites quand ça va vraiment se présenter. Je ne pense pas que ça va être dans un futur proche, mais je pense que ça va arriver éventuellement et qu'on soit un petit mieux préparés à « dealer » avec ça, c'est juste bien » (Un chercheur : entrevue).

Il a cependant fallu que les chercheur(e)s s'adaptent à cette approche éthique : *« Formellement, les chercheurs ne sont pas formés à l'éthique, notre formation n'offre pas l'éthique. C'est une chose qui vient au fur et à mesure. Bien qu'ils ne soient pas informés, la plupart des gens prennent intérêt à la question »* (Un chercheur : entrevue). Ces chercheur(e)s sont pour la plupart très impliqués dans la réflexion éthique. Ils font partie de comités multidisciplinaires qui ne sont pas de tout repos, mais dans lesquels l'opinion de chacun est respectée. Durant les premières années de la recherche, j'ai pu observer que les étudiants qui sont associés à des laboratoires réfléchissaient très peu à ces questions. Aujourd'hui, ils sont plus au fait de ces préoccupations.

Quoi qu'il en soit, l'éthique représente un pouvoir réel pour les chercheur(e)s. Ce n'est pas une mascarade. Ils considèrent que les comités d'éthique peuvent déjà empêcher des scientifiques de réaliser des travaux qui seraient nuisibles pour les patient(e)s et pour la société :

« Ça prend des fous pour réaliser des projets qui sont dangereux, mais en cas, il y a déjà de bons contrôles imposés par les comités d'éthique. Quand on demande des sous au Conseil médical ou au Conseil national de recherche, il y a des comités d'éthique. On y envoie même des gens comme moi, qui travaillent avec des souris. Il faut que j'envoie le certificat qui prouve que j'ai obtenu la permission de l'université pour faire l'expérience que je propose. Il faut d'abord que ça soit approuvé par le comité avant que ma demande soit analysée. De plus, si je ne fournis pas de rapport, ils ne vont pas accepter ma demande. Donc, il y a quand même une certaine forme de contrôle » (Un chercheur : entrevue).

Même si les chercheur(e)s trouvent frustrant d'avoir à passer par toutes les étapes des comités d'éthiques des organismes subventionnaires, ainsi que de ceux des hôpitaux dans lesquels les recherches vont se dérouler, il reste que pour eux, ces comités viennent légitimer socialement la recherche: *« Je pense que dans la majorité des cas, il n'y en a pas beaucoup qui sont prêts à faire du mal, mais les comités d'éthique, même difficiles et ardues, seraient la première barrière » (Un chercheur : entrevue).* *« Le pouvoir des comités éthiques est réel, car tu n'as pas intérêt à jouer à la cachette. Bien souvent ça aide le médecin parce que la décision vient d'en haut alors, il n'a pas à vivre avec les décisions des patients quand ils désirent qu'on essaie n'importe quoi sur eux. Il peut dire non ! » (Un chercheur : entrevue).*

6.1.1.4 Peurs des chercheur(e)s

Enfin, certaines peurs communes sont mises en évidence par huit des chercheur(e)s. D'abord, on a pu constater à quel point ils redoutent que la recherche en génétique en vienne à être interdite. Ils craignent surtout que les fausses croyances n'entraînent des réactions inspirées par la peur plutôt que par la connaissance. Pour les chercheur(e)s, ces frayeurs vont au-delà de la réalité. Par exemple : *« Entre modifier génétiquement un individu et affecter le comportement, la marche est haute. Peut-être qu'au niveau du public*

c'est lié mais à mon sens, je ne suis pas convaincu que ça va être possible en travaillant seulement sur les gènes » (Un chercheur : entrevue).

Ils craignent aussi d'être accusés de contribuer au développement de techniques eugénistes et discriminatoires parce qu'ils ont une vision réductionniste de l'être humain. Pourtant, eux-mêmes redoutent que les applications techniques de ce qu'ils découvrent soient utilisées à des fins malveillantes. Cependant, ils croient que beaucoup de peurs sont non fondées et que la population minimise la complexité du fonctionnement de la génétique, ainsi que ses aspects sociaux et culturels.

6.1.1.5 Rencontre avec les patient(e)s, normes sociales, entreprise privée et dépassement des connaissances

Toujours dans le domaine des préoccupations les plus courantes, les deux-tiers des répondant(e)s en viennent à parler de leurs rencontres avec les patient(e)s, des influences des normes sociales, de la place de l'entreprise privée dans la recherche et de leur responsabilité en tant que chercheur(e)s. Les contacts avec les patient(e)s en recherche est une expérience particulière pour les chercheur(e)s que j'ai rencontrés. Tous ceux qui ont soulevé le sujet en ont fait l'apprentissage. Ils disent que ça leur fait voir le côté humain de la recherche et qu'à partir de ce moment, chaque analyse de laboratoire faite sur des tissus humains représente une personne.³ C'est ainsi, qu'ils auraient pris conscience de l'importance de leur travail non seulement pour l'avancement des connaissances mais aussi pour les gens.

« Surtout dans une société où tout est accéléré, où tout devient impersonnel, quand on prend le temps de vivre un contexte personnel

³ Que ce soit en recherche comme en clinique, les gens qui font les analyses ou les tests génétiques désignent les échantillons par le nom des personnes.

avec un patient, ça devrait avoir un effet sur le chercheur et même sur la patiente ou sur m'importe qui. Quand on prend le temps de rencontrer des personnes qui souffrent ou qui vivent une difficulté quelconque, tu prends ça, et ça t'aide à mieux comprendre les choses que tu fais » (Un chercheur : entrevue).

Les chercheur(e)s ajoutent que ça leur permet aussi de compléter les informations que les médecins ont données.

Selon eux, la prise en compte des individus les a menés à comprendre l'importance des normes dans la société. D'abord, ils se sont rendu compte que la frénésie de trouver des solutions biomédicales pouvait entraîner des problèmes sociaux majeurs. *« On veut aller trop vite pour réussir à performer, mais les questions sociales sont plus longues à traiter »* (Un chercheur : entrevue). Ces chercheur(e)s ont aussi réalisé que la génétique de la reproduction entrait directement en relation avec les problématiques sociales : *« La génétique nous montre des choses qu'on n'a pas encore discutées au niveau social, même si ce n'est pas des trucs génétiques. Comme société, on doit s'interroger sur un paquet de choses très fondamentales qu'elles soient génétiques ou non »* (Un chercheur : entrevue).

Par exemple, en ce qui concerne l'avortement ou le statut de l'embryon, ils ont observé que la définition de l'être humain était toujours sociale ; par conséquent, ils croient qu'elle devrait demeurer soumise aux décisions de la majorité. Ils ont aussi appris que la normalité était basée sur des critères culturels et que la tolérance devant les pratiques de la génétique ne pouvait pas être la même partout à travers le monde. Cependant, les chercheur(e)s estiment que les risques de dérives ne sont pas que scientifiques. Ils sont aussi sociaux et tôt ou tard, les sociétés vont vouloir aller plus loin. Pour ces raisons, ils pensent que les normes sociales sont d'une extrême importance pour mettre des barrières qui vont nous protéger des abus.

Malgré que les chercheur(e)s désirent entretenir des rapports avec l'entreprise privée, selon eux, elle serait un des premiers vecteurs d'abus. D'ailleurs, six d'entre eux précisent qu'elle ne s'intéresse qu'à développer des avenues de recherche susceptibles de lui rapporter des revenus, en négligeant ce qui pourrait être le plus utile pour les populations. Inévitablement, cette situation va limiter l'existence de programmes de prise en charge des patient(e)s, ce qui peut avoir des conséquences dramatiques pour certaines personnes vulnérables. Les chercheur(e)s sont convaincus que les intérêts de l'industrie vont toujours passer avant l'éthique. Ils voient aussi un danger dans l'interface commerciale qui va se créer entre le secteur privé et les banques d'ADN. Ils craignent que les intérêts des compagnies passent avant le respect de la confidentialité qui doit s'appliquer à la conservation des informations génétiques. Les chercheur(e)s estiment que c'est très difficile d'exercer un contrôle social sur l'entreprise privée. Ils déplorent même qu'aujourd'hui, les fonds publics servent au privé et qu'eux-mêmes doivent créer leurs propres compagnies pour réussir à financer leurs recherches :

« Ce qui est nouveau, c'est que les chercheurs partent leurs compagnies. C'est dû au fait qu'au niveau universitaire, il n'y a plus de travail. D'une part, l'université ne peut plus te garantir un poste et d'autre part, les compagnies, les organismes subventionnaires et l'université sont prêts à risquer de l'argent si tu pars ta compagnie. Quand il y a des programmes comme CRM industrie, les gens vont vers ça, car c'est de l'argent. Quand on commence à entrer des compagnies dans les centres de recherche, c'est de l'argent public qui sert au privé. Les frais d'entretien d'un centre de recherche sont payés par les organismes subventionnaires et par les fonds publics. Les chercheurs qui ont des alliances avec des compagnies en tirent des profits aussi. Il peut y avoir des conflits d'intérêts » (Un chercheur : entrevue).

Les chercheur(e)s tiennent des propos contradictoires lorsqu'ils parlent de l'entreprise privée en général et de leurs relations avec les compagnies qui les subventionnent. Au niveau social, ils précisent que l'entreprise privée est difficilement contrôlable mais au

niveau personnel, ils disent maîtriser la situation en n'acceptant pas de faire des choses qu'ils ne veulent pas faire.

En dehors de ces préoccupations financières, six chercheur(e)s jugent qu'une de leur principale responsabilité est de trouver. Les objectifs qu'ils poursuivent sont de faire avancer les connaissances et de dépasser les limites du savoir : « *C'est de faire avancer la science qui me fait plaisir. C'est très gratifiant de guérir les gens, mais ce qui me fait le plus plaisir, c'est de repousser les limites de ce que l'on connaît* » (Un chercheur : entrevue). Au niveau biomédical, « [...] *le chercheur veut trouver les causes des maladies pour ensuite qu'il soit possible de trouver des moyens de soigner* » (Un chercheur : entrevue). Ils préfèrent que leurs travaux soient orientés vers la découverte de moyens thérapeutiques plutôt que sur la mise au point de tests diagnostiques. Cependant, les conditions actuelles de la recherche leur laissent peu de place pour jouir naïvement de leur travail :

« La recherche paisible où l'on suit son rythme et son imagination ça n'existe plus. Aujourd'hui, si on veut exister en recherche, il faut produire, que ce soit bon ou que ça ne soit pas bon, peu importe. Il faut que vous existiez et ça se fait à travers des écrits que vous publiez. De ce côté, la pression est forte, les organismes subventionnaires vous demandent : « Qui êtes-vous ? Avez-vous votre nom dans la littérature ? » » (Un chercheur : entrevue).

Malgré les conditions inhérentes à la profession, les chercheur(e)s fondamentalistes ont choisi cette voie pour trouver : « *Ce qui les intéresse c'est le non-su. Le savoir va servir à d'autres qui en feront autre chose. L'univers du chercheur fondamentaliste est celui du non-su et non pas, comme nous le croyions, celui du savoir. Sa responsabilité est de faire connaître son rôle dans la société pour que celle-ci soit en mesure de déterminer à quel non-su elle tient !* » (Un chercheur : entrevue).

6.1.1.6 Perceptions des médecins, responsabilités et eugénisme

Un peu plus de la moitié des chercheur(e)s, vont parler de leurs perceptions des médecins. Les relations sont bien complexes entre les chercheur(e)s et les médecins. Au-delà de l'interaction, il y a aussi l'opinion. Pour les fondamentalistes, le médecin veut d'abord et avant tout aider les gens qui viennent lui demander des services. Cependant, ils croient que dans leur enthousiasme, certains créent des attentes irréalistes : « *Vous avez des médecins qui vendent des promesses. Je tiens au mot vendent. C'est de l'illusion, mais jusqu'à une certaine mesure, vous avez le patient, ou l'entourage du patient, qui a besoin d'un certain espoir. Est-ce qu'on a le droit de distiller de l'espoir gratuitement ? Je le crois parce que sinon, la vie serait sombre non ?* » (Un chercheur : entrevue). Comme il n'y a pas encore de voie thérapeutique en génétique de la reproduction, les chercheur(e)s supposent que les médecins veulent tellement apporter des solutions à leurs patient(e)s, qu'à défaut de les soigner, ils mettent à profit des technologies palliatives ainsi que l'élimination des foetus et des embryons. Par cette attitude, ils cautionneraient la disparition des approches thérapeutiques.

Par exemple, il est inconcevable pour les chercheur(e)s que les médecins n'aient pas de conception relative à l'embryon, surtout lorsqu'ils le manipulent et en déterminent le destin : « *Le médecin ne semble pas avoir de conception relative à l'embryon. Un matin il fait une insémination et le soir il avorte. Cependant, le médecin a une conviction profonde de son rapport au patient. Il veut aider ses concitoyens, et ce n'est pas l'embryon qui vient consulter* » (Un chercheur : entrevue). Les chercheur(e) expliquent aussi que c'est difficile de vivre une relation de travail valorisante quand il y a une collaboration entre un Md. et un Ph.D. Cependant, nous approfondirons cette situation dans la section suivante.

Enfin, même si les chercheur(e)s soutiennent que la société est responsable des développements de la science, ils sont aussi conscients des responsabilités qui leur incombent, relativement aux applications de leurs découvertes : « *On ne peut dissocier une découverte des utilisations que les autres vont en faire. Il faut être conscient que du moment où l'on publie quelque chose, ça peut servir à d'autres choses* » (Un chercheur : entrevue). Cependant, le devoir d'informer la population des dérives qui pourraient découler de leurs découvertes leur semble un moyen d'assumer cette responsabilité

Ils sont parfaitement conscients que ce qu'ils découvrent en génétique de la reproduction pourrait, par exemple, servir des intentions eugénistes. Cependant, les chercheur(e)s ne croient pas qu'on les ait attendus pour mettre en oeuvre de telles pratiques :

« Dans l'histoire, nous avons déjà eu à faire face à l'eugénisme. L'élitisme n'a pas attendu la génétique pour servir de base à l'élimination des gens qui ne correspondaient pas à ses normes. L'eugénisme, ça existe depuis toujours. Je crois que c'est dans le caractère, dans la fibre humaine, l'eugénisme. Il ne faut pas croire que ce sont les Nazis en 40 qui ont inventé ça, je ne pense pas. Je pense que ça existe depuis la préhistoire. Je pense que c'est dans la nature de l'humain, mais c'est tout à fait personnel » (Un chercheur : entrevue).

Les chercheur(e)s misent plutôt sur l'éthique, le partage des connaissances avec le grand public et sur l'exercice de la démocratie pour contrer l'eugénisme, et non sur l'interdit de la génétique.

Enfin, la dernière des responsabilités que s'attribuent les chercheur(e)s est d'améliorer le sort de l'humanité. Faire progresser les conditions de vie, de santé et de traitement des personnes humaines a souvent motivé leur choix de carrière. Même si au départ on espérait être celui ou celle qui ferait une découverte extraordinaire, l'expérience démontre que ce n'est que petit à petit, équipe par équipe, découverte par découverte qu'on peut espérer

contribuer à l'amélioration de la vie humaine. Cependant, cette vision plus réaliste et plus généralisante n'entache pas la passion des chercheur(e)s : *« Aujourd'hui, dire que je vais découvrir tel ou tel médicaments pour sauver l'humanité ou pour guérir telle ou telle maladie, je n'y crois pas du tout. Je crois qu'il faut avoir la modestie de se dire qu'on fait quelque chose, qu'on essaye quelque chose et que ça pourrait servir. Je crois qu'il n'y a rien d'inutile dans notre démarche. Tout peut servir »* (Un chercheur : entrevue).

6.1.1.7 Synthèse

Les discours des chercheur(e)s sont en fait des discours sur la responsabilité dont la première serait le transfert des connaissances dans divers secteurs publics et biomédicaux. Il serait primordial pour les chercheur(e)s d'établir des niveaux différents de vulgarisation et d'être en contact avec les populations, les milieux biomédicaux et les instances décisionnelles. Subséquemment, la responsabilité qui découlerait de leur travail d'information reviendrait à la société. Car les chercheur(e)s souhaitent un développement scientifique respectueux des choix sociaux qui ne dépendrait pas de considérations politiques ou économiques, mais qui réussirait un arrimage égalitaire avec le privé. En tant que citoyens, ils veulent que la société établisse des balises et se donne les moyens de résister aux pressions capitalistes et idéologiques.

Les chercheur(e)s ne veulent pas qu'un groupe quelconque s'empare des droits des individus et choisisse pour eux ce qui devrait leur convenir. À leur avis, pour éviter de telles situations, les débats éthiques doivent se poursuivre, en autant qu'ils gardent leur caractère démocratique. Cependant, ils croient aussi que sans transfert des connaissances, il devient difficile de donner à la population la possibilité de faire des choix, parce qu'ils devront se fier à des experts de toutes sortes sans être en mesure de faire l'analyse critique des nouvelles biotechnologies qui vont surgir de partout. Ils espèrent aussi que le partage

des informations concernant les biotechnologies génétiques de la reproduction aidera à démystifier le rôle du chercheur. Afin de mieux orienter leurs travaux, ils réclament que la société prenne position sur des questions éthiques épineuses comme le statut de l'embryon et le clonage humain.

Au niveau strictement professionnels, les chercheur(e)s croient qu'ils sont avant tout responsables de trouver plus encore que de chercher. Leur tâche serait de faire avancer les connaissances, sans les déresponsabiliser des applications qui seront faites à partir de leurs découvertes. Comme ils n'ont pas nécessairement de contrôle sur cette étape, ils croient qu'il faut au moins qu'ils avertissent le public des dangers qui peuvent découler de ce qu'ils ont découvert. Enfin, les chercheur(e)s disent que la nature de leur profession est d'abord d'aider l'humanité. Les peurs d'être mis au ban de la société, d'être accusés en cas de dérive et d'être arrêtés dans leurs travaux, sont une grande source de motivation pour les amener à réfléchir sur ce qu'ils font et sur ce qui pourrait en découler.

Pour ce qui concerne les interactions entre la recherche et la clinique, en général, les chercheur(e)s disent avoir des problèmes de communication avec les médecins. D'un point de vue purement pratique, il serait aussi difficile d'arrimer la recherche fondamentale, qui est basée sur la découverte et la compréhension de mécanismes, avec les urgences et les pratiques de la clinique, où les attitudes sont plus basées sur la performance.

Finalement, les chercheur(e)s veulent contribuer au développement des connaissances. Ils sont prêts à changer leurs objectifs de recherche selon les volontés sociales, à condition que les populations soient informées de ce qu'ils font. Ils ont très peur que la recherche en génétique soit arrêtée à cause de l'ignorance. Cependant, il se peut que cet échantillon ne soit pas représentatif de tous les fondamentalistes qui oeuvrent en génétique au Québec, parce que ceux et celles que j'ai rencontrés font presque tous partie de comités d'éthique et

certains d'entre eux ont même initié des mouvements de réflexion au début des années 80. Aujourd'hui, tous les chercheur(e)s doivent se soumettre à des comités d'éthique et en quatre ans de terrain, j'ai pu constater une importante évolution dans ce domaine. Au départ, plusieurs chercheur(e)s, qui ne font pas partie de ceux qui sont représentés ici, voyaient l'éthique comme une contrainte de plus dans l'élaboration, déjà ardue, de leurs demandes de fonds, ce qui est de moins en moins le cas.

6.1.2 Préoccupations les plus fréquentes rencontrées chez les médecins généticiens

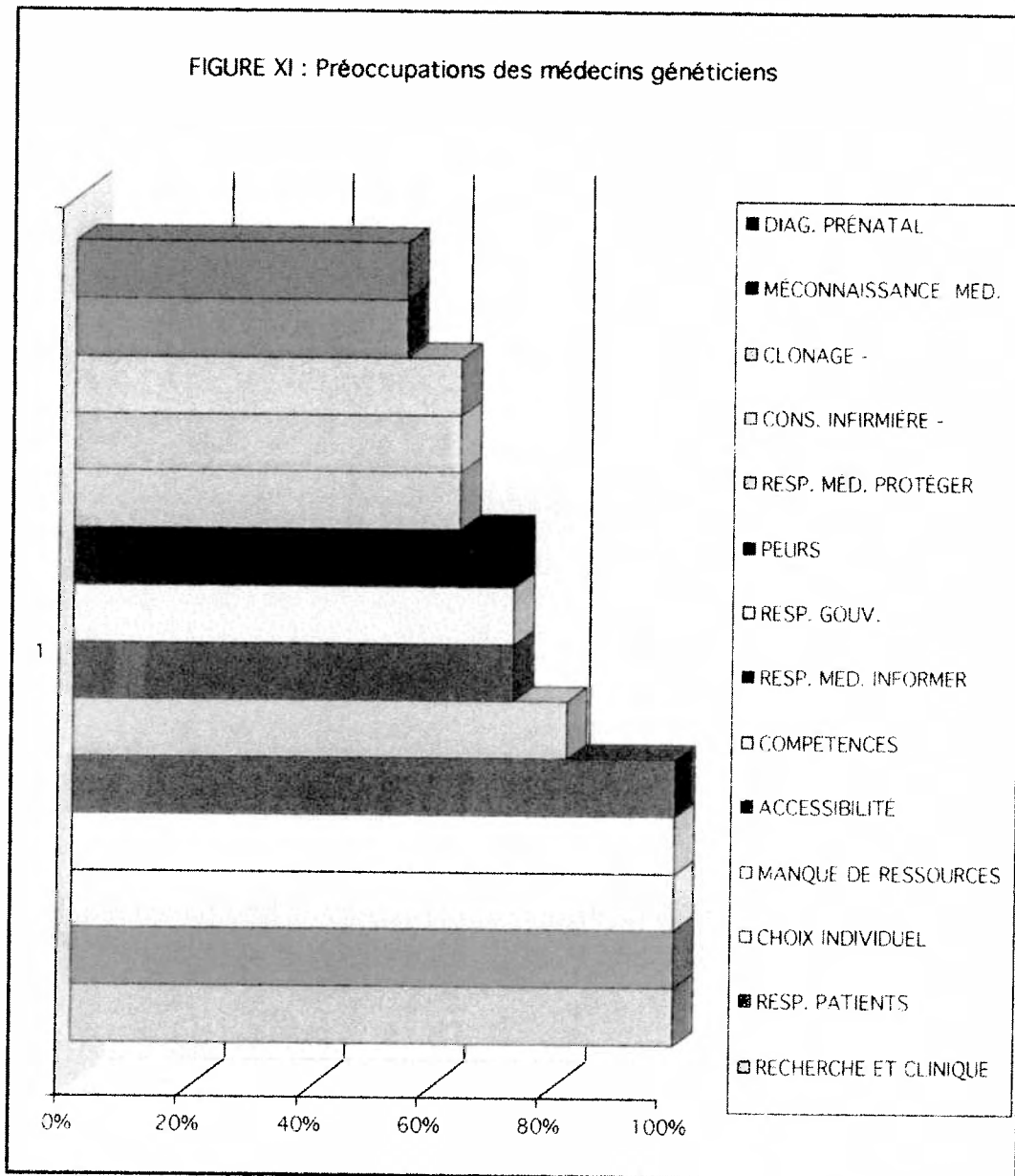
À la figure XI, nous voyons que cinq thèmes retiennent plus particulièrement l'attention de la totalité des médecins généticiens : les rapports entre la recherche et la clinique, auxquels nous reviendrons dans la prochaine section, la notion de responsabilité envers les patient(e)s, l'importance des choix individuels, le manque de ressources et l'accessibilité aux services.

6.1.2.1 Responsabilités envers les patient(e)s, libre choix, manque de ressources, accès aux services et compétences

La notion de responsabilité des médecins généticiens, repose d'abord sur le support qu'ils doivent apporter à leurs patient(e)s dans la prise de décisions éclairées concernant les questions de génétique et de reproduction : « *Quand les gens viennent en prénatal, ce qui est essentiel c'est qu'on soit capable de bien leur transmettre l'information pour ce qui se passe et pour ce qui s'en vient. Ça veut dire qu'il faut que les patients comprennent très bien la maladie pour laquelle leur bébé est à risque, quels sont les tests et leurs limites, les risques du diagnostic prénatal et où l'on envoie les échantillons pour établir le diagnostic* » (Un médecin généticien : entrevue).

Cependant, les généticiens sont catégoriques sur le fait qu'il ne faut pas qu'ils aillent plus loin : « *La responsabilité, je la vois à donner l'information la plus précise et la plus complète possible, mais il ne faut pas que la responsabilité aille plus loin que de proposer des solutions. Elle ne devrait jamais dépasser ça, parce que le reste de la responsabilité revient aux gens impliqués* » (Un médecin généticien : entrevue).

Comme les chercheur(e)s, les médecins généticiens croient, qu'il est primordial que ce soit la population qui prenne les décisions concernant les développements et les applications de la génétique. Cependant, d'après eux, ce processus de libre choix doit se faire d'une façon individuelle. Ils ne sont pas tellement à l'aise avec l'idée que la société fasse des lois qui vont contraindre la liberté de chacun. « *C'est une force de notre société que de nous permettre ces choix. Au-delà de tout, ça rend les gens autonomes de leur confier leur responsabilité* » (Un médecin généticien : entrevue). De plus les généticiens soutiennent qu'au Québec nous avons une tradition pour les choix individuels concernant les questions de santé. Les choix individuels constitueraient aussi une protection contre l'eugénisme d'État ou l'eugénisme social : « *L'État n'a rien à voir dans les questions de reproduction, si ce n'est que de s'assurer de la qualité des services. Avoir des enfants, c'est l'affaire des parents, il ne faut pas que ça devienne celle de l'État* » (Un médecin généticien : entrevue).



Aussi longtemps que les individus conservent leur liberté de choisir s'ils viennent ou non en génétique, les généticiens croient qu'on aura réussi à préserver les droits individuels dans une société démocratique. Cependant, ils s'accordent pour dire que ça ne laisse pas beaucoup de place pour les gens qui ne sont pas instruits ou qui sont moins autonomes. Au

contraire, les résultats de ces choix individuels montrent que nos sociétés éprouvent de l'aversion pour les retards mentaux :

« Je pense que dans une société où l'on valorise le savoir par-dessus tout, on n'accepte pas les gens qui sont mentalement retardés et que c'est possiblement le critère le plus important, parce que dans la société que les gens veulent, surtout ceux qui sont en position de prendre des décisions, il n'y a pas de place pour ceux qui ne savent pas. Donc, encore moins de place pour les retardés mentaux » (Un médecin généticien : entrevue).

L'exercice du libre choix oblige aussi les médecins généticiens à opérer un transfert des connaissances qu'ils ne feraient peut-être pas autrement, surtout dans un contexte où les ressources sont insuffisantes.

Le manque de ressource est une catégorie de préoccupations qui figure au premier plan chez tous les médecins généticiens. L'insuffisance des ressources financières et humaines, ainsi que le manque d'équipements pour la clinique et pour les laboratoires leur apparaissent comme des entraves à la prestation de services de qualité. Sans compter qu'il existe très peu de support social pour aider les patient(e)s à vivre avec les conséquences de leurs décisions. Le manque d'organisation et de structuration des services et l'absence de vision commune, seraient également responsables des déficiences au niveau de l'allocation des ressources. De plus, les médecins généticiens ne croient pas que les instances décisionnelles comprennent vraiment ce qu'implique la pratique de la génétique de la reproduction. Enfin, la relève et le personnel qualifié manqueraient pour être en mesure d'assurer des services adéquats.

« Les problèmes n'existent pas au niveau de la réalisation et au niveau de la mise en branle, mais ils se situent au niveau du financement. Le danger immédiat, c'est que les chercheurs ne vont pas faire ce genre d'exercice très longtemps. Ils vont se décourager, et s'en aller vers d'autres

environnements qui sont beaucoup plus favorables. Soit des environnements d'entreprises multinationales ou vers l'étranger. Là où la valorisation des bons chercheurs est beaucoup plus grande, où leur avenir est probablement beaucoup plus rose aussi » (Un médecin généticien : entrevue).

L'accès aux services est également limité par une distribution inégale des ressources existantes, entre les services de génétique. Dans un autre ordre d'idées, des indications médicales comme l'âge maternel avancé pour le diagnostic prénatal et l'impossibilité d'offrir certains tests de dépistage et de diagnostic, discriminent certaines personnes en ne leur donnant pas droit aux services de génétique offerts par l'État. La complexité des connaissances qu'il faut avoir pour faire un choix éclairé en génétique pèserait aussi dans la balance. Les différences de capacité à comprendre les informations créeraient deux classes de patient(e)s : ceux qui savent et comprennent ce qui leur est offert et ceux qui ne savent pas et ne comprennent pas. Une telle situation contribuerait à limiter l'accès des services génétiques aux personnes qui sont moins instruites.

Enfin, les médecins généticiens ne désirent pas que la génétique de la reproduction devienne une médecine de luxe parce que les services publics de santé ne sont pas en mesure de les offrir : *« Si l'information est disponible, si les tests sont disponibles, il ne faudrait pas que ce soit limité à une classe de la société, il faudrait que tout le monde soit capable d'en bénéficier » (Un médecin généticien : entrevue).* D'une façon unanime, les généticiens disent qu'ils ne sont pas en mesure d'offrir les services dont la population a besoin, car ils n'ont ni l'argent, ni les équipements ni le personnel qualifié pour le faire.

Les problèmes de compétences du personnel marquent les discours des médecins généticiens. D'une part, on manque de personnel compétent dans les laboratoires et d'autre

part, les médecins généticiens formés au Québec préfèrent travailler dans d'autres pays, car les conditions de pratique y seraient meilleures :

« Cela veut dire, et nos listes d'attente le démontrent, que nous n'avons pas assez de personnel pour régler ces problèmes. D'ici 5 ans, tout au plus 10 ans, il y aura une explosion effarante. Et je ne sais pas ce que nous allons faire parce que ce ne sera pas un problème au niveau du traitement, ce sera un problème au niveau de la prévention et c'est ce qui est important, en génétique surtout, et nous n'aurons pas le personnel requis pour faire le travail et pour l'organisation et le maintien des services » (Un médecin généticien : entrevue).

6.1.2.2 Transfert des connaissances, responsabilité de l'État et peurs des médecins

Près du trois-quart des répondant(e)s insistent sur le fait que les médecins généticiens ont la responsabilité d'assurer le transfert des connaissances. Outre ce qui concerne l'information des patient(e)s, les médecins, comme les chercheur(e)s, jugent que cette responsabilité d'informer devrait s'étendre à leurs collègues, aux décideurs, aux médias et à la population. Pour ce faire, les médecins généticiens disent qu'il faut qu'ils aient la capacité de vulgariser les informations, qu'ils développent des aptitudes à la communication et que leurs connaissances soient à jour. Ils concèdent que pour que ce soit possible, il faut aussi qu'ils aient la capacité de se remettre en question. Cependant, ils avouent que ces objectifs, sauf pour ce qui concerne les patient(e)s, sont loin d'être faciles à atteindre :

« Je pense que les généticiens ont une part de responsabilité et de blâme à prendre, parce qu'ils n'ont pas fait l'éducation des personnes et de leurs collègues sur les besoins futurs et surtout, ils n'ont pas fait l'éducation des politiciens, les gens qui sont les décideurs, sur l'implication de la recherche en génétique comme moyen d'améliorer la vie de la population au 21^{ème} siècle » (Un médecin généticien : entrevue).

Cependant, huit médecins généticiens, sur onze, pensent que le gouvernement est aussi responsable du développement de la clinique de génétique de la reproduction. Au stade actuel, il est le seul qui puisse supporter les services de génétique et permettre d'assurer de meilleures conditions de prestation des services. Selon la conception que les médecins s'en font, les décisions gouvernementales devraient permettre d'éviter la discrimination selon les groupes d'âge, d'individus ou de populations. Le gouvernement devrait veiller à ce qu'il y ait un financement suffisant, une distribution équitable des ressources entre les centres, un contrôle de la qualité des laboratoires et que les gens soient protégés contre les abus de l'entreprise privée.

De plus, les médecins pensent que les décideur(e)s du gouvernement devraient s'assurer de posséder les connaissances nécessaires pour être en mesure de prendre des décisions qui respecteraient les principes de justice sociale et d'équité. Cependant, les généticiens croient « [...] que les pouvoirs publics hésitent à cause de leurs conseillers, qui disent que c'est nouveau la génétique et qu'il faut faire attention parce que c'est dangereux. Comme ils ne sont pas prêts, ils attendent... Ça fait 10 ans qu'on attend après un ministère pour que les services soient intégrés. Pendant ce temps-là, les gens font des compagnies... » (Un médecin généticien : entrevue).

Les généticiens parlent beaucoup de leurs craintes et de leurs peurs. Par exemple, pour ce qui concerne les pouvoirs de la génétique de la reproduction, ils ont peur d'aller trop loin dans l'élimination de certains caractères génétiques. Ils craignent de faire des cassures dans le travail de l'évolution et de mettre l'espèce en danger. Ils redoutent l'eugénisme et des pratiques telles la thérapie germinale. Ils ont aussi peur de s'éloigner des questions médicales avec la génétique de la reproduction. Enfin, lorsqu'ils disposeront de plus de technologies, ils appréhendent d'être exposés à la tentation de modifier les gènes pour espérer guérir. Comme l'exprime un médecin généticien, il faudra être en mesure de se poser certaines questions :

« Je comprends qu'on ait peur mais je n'aime pas ça parce que c'est comme de dire qu'on ne sera plus capable de prendre soin de nos patients. Il faudra cependant qu'on se pose les questions essentielles : Est-ce que je peux vraiment aider le patient ? Est-ce que c'est une question médicale ou est-ce que c'est un contexte de recherche ? Il s'agira de bien faire la distinction et de voir quel niveau de question nous avons » (Un médecin généticien : entrevue).

Au niveau de leurs pratiques, ils ont peur d'être mal compris et craignent que l'ignorance des décideurs, ou des critiques de la génétique, empêche la population de bénéficier des services. Comme les chercheur(e)s, ils croient que l'imposition de la volonté d'un petit groupe à l'ensemble de la population serait une attitude dangereuse. Toujours dans l'ordre des inquiétudes, les conditions actuelles de la pratique au Québec leur font redouter par-dessus tout l'exode des spécialistes, thème qui revient souvent.

De plus, tout l'aspect commercial qui va dériver du séquençage du génome représente une menace réelle pour la prestation des services publics. Ils croient que le système de santé actuel et l'État vont perdre le contrôle de la médecine génétique parce qu'ils ne sont pas organisés pour faire face à la prolifération des tests et des brevets qui vont être accordés à des compagnies et leur donner l'exclusivité sur les diagnostics et les dépistages.

« Ce qui me fait peur, c'est que nous allons faire face à une explosion remarquable après la fin du projet du génome. Presque toutes les maladies héréditaires ou génétiques pourront être diagnostiquées. Nous aurons besoin de laboratoires, ça c'est au niveau du matériel, mais nous aurons besoin aussi de personnel et de compétences que nous n'avons pas. Ce qui laissera toute la place à l'entreprise privée » (Un médecin généticien : entrevue).

6.1.2.3 Protection des patient(e)s, infirmières, conseillères, clonage, méconnaissance des médecins et diagnostic prénatal

Si on suit la Figure XI dans un ordre décroissant, on peut voir que sept personnes sur onze parlent spontanément de la responsabilité du médecin dans la protection du patient. Les médecins croient qu'étant donné que le développement scientifique apporte des changements fréquents, il faut qu'ils remettent souvent en question leur manière de procéder pour aider les gens à prendre leurs décisions, à la lumière des nouvelles connaissances. Cependant, ils ne considèrent pas que cette responsabilité soit nouvelle : *« Je ne pense pas que la réflexion autour de la responsabilité est nouvelle. Dans tout progrès de la science, on a ce problème de responsabilité et de respect d'autrui »* (Un médecin généticien : entrevue).

Il faut aussi qu'ils évaluent les impacts des tests qu'ils vont offrir, afin de préparer les patient(e)s aux difficultés qui vont en découler. *« On a un rôle de protection puis on informe avant de mettre le feu dans la maison, on sort les extincteurs et il faut vraiment faire attention »* (Un médecin généticien : entrevue). Dans ces conditions, les médecins généticiens croient que leur obligation de protection va jusqu'à respecter les désirs des gens et que cela doit passer par l'acceptation de ces limites. Pourtant, ce n'est pas toujours facile pour certains généticiens de respecter les choix des gens :

« Respecter le désir des gens, ça va loin cette histoire-là, parce qu'on sait que si les gens ont des enfants et qu'ils se reproduisent, ils vont transmettre les mêmes gènes, les mêmes risques. Quand on sait que c'est débilitant et que ça coûte très cher, comme on est tous interreliés, c'est délicat. On ne peut pas empêcher quelqu'un d'avoir un enfant même si on sait qu'il va lui transmettre des maladies graves, mais ce n'est pas clair pour moi cette situation-là » (Un médecin généticien : entrevue).

Comme nous l'avons vu dans un des chapitres précédents, la pertinence des infirmières conseillères est remise en question par sept médecins généticiens, cependant, tous sauf un, proviennent des milieux anglophones. En fait, toutes les personnes interviewées parlent du problème des conseillères en génétique, mais les quatre qui préfèrent que ce soient les infirmières qui soient formées pour faire le conseil génétique, proviennent d'établissements francophones.

En ce qui concerne le clonage, sept médecins généticiens expliquent pourquoi ils sont en défaveur. Chez les quatre qui restent, une personne était favorable à l'idée de cloner des êtres humains, les autres ne l'étaient pas, mais au-delà du non, ils n'ont pas développé leur pensée. C'est pourquoi je ne pouvais les incorporer dans la catégorie de ceux qui s'exprimaient contre le clonage. Cependant, nous reviendrons sur le sujet dans le chapitre concernant les représentations.

Enfin, six des sujets de recherche se préoccupent du fait que les médecins généralistes et les autres spécialistes ne sont pas assez informés sur les pratiques de la génétique de la reproduction. Comme nous l'avons vu dans un des chapitres précédents, ils ne connaissent pas vraiment les règles de l'hérédité et ils n'informent pas les patient(e)s qu'ils réfèrent, à propos de ce qu'ils doivent savoir sur leurs familles quand ils se présentent en génétique.

Malgré leur passion pour la génétique de la reproduction, six médecins généticiens confient qu'ils éprouvent un malaise à ce que le diagnostic prénatal soit orienté uniquement vers le diagnostic. Même s'ils déplorent le fait qu'il n'existe pas de thérapie pour les maladies qui sont diagnostiquées, ils croient cependant que ça permet aux parents de ne pas avoir d'enfants gravement malades et de les rassurer quand l'enfant est en parfaite santé, alors qu'il était à risque. Cependant, ils sont conscients que les décisions prises suite à l'annonce d'un diagnostic d'anomalies ont un impact majeur sur la vie des parents. Pour ces

génétiens, une grossesse est un événement important pour la société, il faut aider les parents à faire des choix, mais il faut aussi éviter les dérives qui pourraient mener à un eugénisme d'État ou à la discrimination.

Malgré tout, ils considèrent que les avantages dépassent les inconvénients. Conséquemment, ils trouvent qu'on est lent à offrir des techniques diagnostiques plus précoces qui permettraient aux parents de disposer de plus de temps pour prendre leurs décisions et de pratiquer des avortements plus tôt au cours de la grossesse, ce qui réduirait les risques de complications. Cependant, ils tiennent « *mordicus* » à la liberté de choix des individus. Ils ne veulent surtout pas que l'État décide qui doit avorter et à quelles conditions. Ils veulent que cela reste dans le domaine du privé. « *Les gens qui font des caryotypes prénatals, ils ne se promènent pas dans la rue à demander : « Madame, vous avez une grosse bedaine, on va vous faire une amnio parce que l'État veut savoir si votre bébé est en santé » C'est un service public offert depuis 73 et les gens décident s'ils veulent l'utiliser ou non* » (Un médecin généticien : entrevue).

6.1.2.4 Synthèse

Les préoccupations des médecins généticiens en matière de recherche et de transmission des connaissances portent aussi sur des questions de responsabilité. Cependant, leurs visions des responsabilités qui sont à prendre ou à attribuer sont totalement différentes de celles des chercheur(e)s, et très orientées vers la clinique. Pour les médecins, la première responsabilité consiste à informer adéquatement leurs patient(e)s sur les conséquences, les risques et les avantages des tests de génétique et sur les nouvelles responsabilités qu'ils doivent prendre. De plus, ils croient qu'ils ont la responsabilité de s'impliquer davantage dans le transfert des connaissances avec leurs collègues, le grand public et les instances gouvernementales. Par contre, ils considèrent que ce genre de travail demande de

l'organisation et prend beaucoup de temps et de bonne volonté, ce qui paraît difficile à réaliser dans les conditions actuelles de leur pratique.

Pour les généticiens, la responsabilité de choisir ou non d'avoir recours aux services de génétique ne doit relever que des patient(e)s. Ils vont plus loin dans cette idée en ajoutant que la population devrait aussi avoir son mot à dire dans les décisions concernant les services de génétique clinique et de laboratoire qui vont lui être offerts ou dont certains de ses membres seront exclus. Cependant, les généticiens ont peur que des gens qui dirigent ne prennent des décisions mal informées et aillent à l'encontre des intérêts des patient(e)s, déjà que les problèmes actuels de ressources financières et humaines rendent impossible la mise en place de conditions favorables pour les personnes qui ont besoin de la génétique. L'insuffisance de personnel qualifié et le manque de compétence nécessaire pour mener à bien la pratique de la génétique médicale tourne presque à l'obsession.

Selon les généticiens, le manque de financement, provoque une organisation incohérente et une absence de structuration des services de génétique dans leur ensemble. Non seulement la clinique ne se développe pas, mais les demandes augmentent, le personnel diminue et aucun budget spécifique n'est établi pour les services cliniques et de laboratoires. Conséquemment, les généticiens du Québec disent que nos services se détériorent et accusent déjà beaucoup de retard sur ce qui existe ailleurs. Ils attribuent cette situation à l'indifférence et à l'incompréhension des décideur(e)s devant les problèmes complexes soulevés par la génétique. Selon eux, il reviendrait au gouvernement d'assumer ses responsabilités en matière de financement de la génétique.

Pour eux, une telle situation évoque plusieurs problèmes éthiques. D'abord, ils ont peur qu'une médecine à deux vitesses s'installe et que l'entreprise privée prenne le contrôle de tout l'aspect diagnostique de la génétique à cause des brevets accordés sur les tests. De plus,

si les services sont coupés, contrôlés ou diminués du côté du secteur public, la question des choix individuels sera remise en question.

Dans un autre ordre d'idées, les généticiens croient qu'il sera difficile de résister aux nouvelles technologies thérapeutiques qui seront offertes en génétique de la reproduction. Deux facteurs importants viendraient influencer cette tendance : la convergence entre leur désir de soigner et la pression qui sera exercée par les patient(e)s quand ils sauront que de telles technologies existent. Un troisième facteur devra aussi être pris en compte. Comme il est difficile pour les médecins généticiens d'accepter de ne disposer que du diagnostic prénatal pour aider les parents à accepter la venue au monde d'un enfant gravement malade et plus fréquemment de ne pas le mettre au monde, des perspectives de traitement dont les bénéfices pourraient être supérieurs aux risques encourus viendront diminuer le sentiment d'impuissance des médecins et des parents. Cependant, ils craignent que les choses n'aillent trop loin et trop vite en génétique de la reproduction, surtout parce qu'il y a trop de problèmes éthiques non résolus dans la pratique de la génétique.

Pour l'instant, les médecins généticiens demeurent très sceptiques devant les perspectives d'innovation et quand on leur parle de la recherche, ils dérivent rapidement vers les problèmes de prestation des services déjà existants. Ne pas être en mesure d'offrir les technologies actuelles et même celles qui sont disponibles depuis longtemps ne les prédispose pas à concevoir qu'ils vont avoir accès facilement aux derniers traitements innovateurs. Conséquemment, ils parlent de leur responsabilité d'informer mais aussi de celles que doivent prendre les individus et les gouvernements.

Après l'exposé des principales préoccupations des chercheur(e)s et des médecins concernant leurs interactions en recherche et lors du transfert des connaissances avec leurs patient(e)s, leurs collègues, la société et le gouvernement, nous allons comparer dans la

section suivante les principaux problèmes d'interactions qui existent entre les chercheur(e)s et les médecins généticiens, un sujet qui leur tient particulièrement à cœur.

6.2 Problèmes interactionnels entre la recherche et la clinique

Les problèmes d'interactions, entre la recherche et la clinique, font partie des plus grandes préoccupations des chercheur(e)s et des médecins en génétique de la reproduction et la qualité de ces interactions est importante parce qu'elle peut avoir des impacts normatifs importants. Cependant, les chercheur(e)s et les médecins ont des conceptions différentes des interactions qu'ils devraient entretenir. Dans la section qui suit, nous nous intéresserons aux différences de point de vue entre les chercheur(e)s et les médecins généticiens pour ce qui concerne les interactions qu'ils ont les uns avec les autres.

Que cette catégorie soit une des plus importantes pour les chercheur(e)s et les médecins n'aurait pas suffi à ce que j'y accorde une attention particulière. C'est parce qu'elle révèle des modes d'interactions entre les chercheur(e)s et les médecins généticiens, entre les médecins cliniciens et les médecins-chercheurs, entre les chercheur(e)s et les patient(e)s et entre les médecins généticiens et les patient(e)s, qu'elle valait la peine qu'on s'y attarde. Comme dans toutes ces situations, on cherche à régir des comportements, des attitudes et des pratiques concernant la génétique de la reproduction, ces interactions deviennent un terrain propice à l'émergence normative.

Dans la première partie de cette deuxième section, nous nous arrêterons aux conceptions des rapports qu'entretiennent les chercheur(e)s avec les médecins et dans la deuxième partie, nous verrons si les relations entre les médecins généticiens et les chercheur(e)s sont vécues de la même façon.

6.2.1 Interactions entre les chercheur(e)s et les médecins généticiens

D'abord, d'une façon générale, les chercheur(e)s disent que la recherche et la clinique sont des univers différents, mais complémentaires : « *La médecine génétique et reproductive est un bel exemple de synergie entre la recherche et la clinique, parce que les médecins ne sont pas capables de faire le tripotage de gamètes* » (Un chercheur : entrevue) et nous, « [...] *on n'a pas accès aux patients* » (Un chercheur : entrevue). Mises à part ces interventions un peu sarcastiques, qui donnent néanmoins le ton de la relation, ce n'est que par la complémentarité entre la recherche fondamentale et la recherche clinique qu'il est possible de passer du développement des connaissances et des technologies aux moyens thérapeutiques ou diagnostiques. La collaboration avec les cliniciens permet aux chercheur(e)s d'avoir plus facilement accès au matériel biologique, mais les chercheur(e)s savent que sans leurs découvertes, aucune application ne serait possible.

6.2.1.1 Compétition et collaboration

Aux niveaux théoriques, on sait que les collaborations sont nécessaires et stimulantes. Cependant, les choses sont plus difficiles à vivre dans la réalité, à cause de la forte compétition en recherche et des différences de points de vue et d'objectifs entre les chercheur(e)s et les médecins. Quoique cette situation puisse être un atout dans le cas de la recherche. : « [...] *les collaborations sont toujours primordiales, mais c'est plus facile de collaborer quand les intérêts ne sont pas les mêmes* » (Un chercheur : entrevue). Par exemple, les collaborations entre les équipes de recherche ne sont pas sans danger pour les chercheur(e)s fondamentalistes. La compétition est très forte et il faut toujours se méfier du fait que quelqu'un puisse s'approprier les découvertes des autres. Il arrive qu'un chercheur n'ait aucun scrupule à publier que lui et son « *équipe* » ont fait une découverte X alors

qu'en réalité, ce sont les chercheur(e)s fondamentalistes avec lesquels il collabore qui ont découvert le phénomène. L'équipe du chercheur qui s'attribue la découverte n'a souvent rien à voir avec l'événement, sinon que d'avoir fourni le matériel biologique et exposé son problème.

La plupart du temps, les collaborateur(trice)s ont leurs propres équipes de recherche et le chercheur qui a décidé de publier n'est pas leur patron. *« On veut bien collaborer et c'est souvent passionnant, mais on ne veut pas servir de faire-valoir. On n'est pas des techniciens de laboratoire, on a nos propres équipes de recherche et ça, il faut que ça soit considéré »* (Un chercheur : notes de terrain). De plus, les chercheur(e)s disent qu'ils bénéficient rarement du prestige social des découvertes qu'ils font :

« Au contraire, tu vas être celui qui travaille dans son coin et ne sera jamais valorisé devant la caméra. C'est le médecin qui va aller devant la caméra pour dire : « On a réussi, on vient de découvrir telle et telle chose, on vient de montrer que tel et tel traitements étaient efficaces ». Si moi je découvre quelque chose demain, ce n'est pas moi qui vais faire les tests cliniques, ce sont les médecins. Moi je n'ai pas le droit de toucher au patient. Donc, c'est le médecin qui va prendre le crédit, c'est bien évident. Alors que toi, il faut que tu t'habitues à demeurer un rat de laboratoire et à être celui qui va développer en arrière. Sois-en content, sois-en heureux parce qu'on te permet de faire de la recherche, de travailler, de laisser aller ton imagination et en plus, on te paie pour avoir de l'imagination et pour essayer de trouver des choses qui sont intéressantes » (Un chercheur : entrevue).

6.2.1.2 Protection des patient(e)s contre les médecins

D'autre part, quand il s'agit de décider de ce qui est prêt à être transféré en clinique, les différences de perception et de connaissances entre les chercheur(e)s et les médecins peuvent aller jusqu'à l'antagonisme : *« Le chercheur peut bien faire son travail, mais ce*

n'est pas nécessairement dans l'optique qu'aurait un médecin » (Un chercheur : entrevue).
 Les chercheur(e)s trouvent que les médecins, en particulier les gynécologues, vont trop vite pour faire le transfert des techniques et des connaissances sur les patient(e)s :

« À date chez l'humain, ils ont été très chanceux, il n'y a pas eu de gros pépins encore, mais ça s'en vient et ça s'en vient vite ! Les gynécologues vont trop vite. Ils font des choses qui ne devraient pas être faites. Surtout avec l'injection des spermatozoïdes et les processus de sélection. D'abord, les gens ont décidé de casser la queue des spermatozoïdes et de les injecter dans les ovules, ça a marché, ça a fait plein de bébés. Ensuite, ils se sont dit que les gens qui n'ont plus de spermatozoïdes avaient peut-être des cellules précurseurs de spermatozoïdes au niveau des testicules ? Là, ils ont commencé à faire des biopsies testiculaires pour aller chercher ces cellules-là.

Ce n'est pas toujours évident parce qu'elles ne sont pas colorées. De plus, elles sont pareilles aux cellules germinales, mais ils vont quand-même injecter ça dans les ovules. Ce n'est pas du clonage, mais c'est jouer avec le feu. Il y a eu des moratoires, mais il y en a qui sont allés trop vite et ils injectent des cellules dans les ovules. Ça va finir par provoquer des accidents parce qu'on ne comprend pas encore assez ce qu'on fait et comment ça se passe. Il y a des risques que des enfants viennent au monde avec de gros problèmes phénotypiques » (Un chercheur : entrevue).

Dans ces conditions, plusieurs chercheur(e)s ont des problèmes moraux parce que les fruits de leurs découvertes, surtout en reproduction, passent directement à l'humain, sans qu'il n'y ait de recherches préalables faites sur les animaux.

« Il faudrait que le système investisse pour l'expérimentation chez l'animal pour le clonage, le dépistage génétique, la biopsie, l'embryon, etc. Quitte à laisser les patients, non pas souffrir, mais dans l'expectative qu'un jour ces méthodes-là vont être disponibles. À mon sens, on est mieux de faire attendre les patients 2 à 5 ans de plus, même s'ils risquent de perdre la capacité de se reproduire, plutôt que d'aller trop vite et de démontrer, comme ça a été fait dans d'autres secteurs, qu'on n'a pas le contrôle de la technologie puis qu'on utilise les humains comme des

cochons d'Inde et que ce soit des humains qui en soient les victimes » (Un chercheur : entrevue).

Néanmoins, le transfert des techniques de l'animal à l'humain n'est pas toujours garant d'une bonne pratique médicale, d'après les chercheur(e)s fondamentalistes. Même si les techniques fonctionnent, on ne connaît pas leurs effets suffisamment pour les appliquer si rapidement à l'humain. Cependant, les chercheur(e)s ont leurs idées sur les motivations qui poussent les médecins à agir autrement :

« Si le transfert de technologie de l'animal à l'humain est utile tant mieux, mais je ne peux décider seul quand ça peut ne pas l'être. Lorsqu'on travaillait sur le clonage en 86, des gynécologues voulaient qu'on leur assure le transfert des connaissances. Mon patron disait que s'ils étaient prêts à payer, il leur montrerait, mais moi je n'étais pas d'accord parce qu'on n'a pas encore assez de données techniques pour savoir où l'on s'en va avec ça. Ce n'est pas prêt à être transféré.

J'ai bien de la misère avec cette attitude-là, mais les médecins veulent soigner, régler des problèmes et donner des solutions. Lorsqu'un patient vient les voir et qu'ils n'ont pas de solution, ils sont malheureux. Lorsqu'ils peuvent avoir une solution, même si elle a très peu de chance de succès et qu'elle est pénible et dispendieuse, au moins, ça leur donne quelque chose à répondre au lieu de dire qu'ils ne savent pas quoi faire. C'est difficile pour eux d'avouer leur impuissance » (Un chercheur : entrevue).

Mis à part les questions fondamentales de collaboration et de transfert des techniques et des connaissances, des problèmes plus constitutifs fragilisent les relations entre les chercheur(e)s et les médecins. Même si la complémentarité entre la recherche et la clinique devrait assurer un passage positif et stimulant, de la découverte à l'application, elle doit d'abord passer par les relations entre les chercheur(e)s et les médecins, ce qui rend les choses plus compliquées. « *La relation entre chercheurs et médecins, par observation et d'après ce que j'entends partout, ce n'est pas fameux, c'est froid, c'est coupé au couteau. Je pense qu'il n'y a pas d'acceptation de l'autre, puis que les modifications qui sont faites*

de la recherche à la clinique sont mal comprises » (Un chercheur : entrevue). En fin de compte, au-delà des intérêts et des questions scientifiques, pour les chercheur(e)s, les relations entre la recherche et la clinique sont d'abord déterminées par les rapports entre les Md. et les Ph.D.

6.2.1.3 Disparités à propos des questions de rémunération et de statut social

D'après les chercheur(e)s, ces rapports ne sont pas vécus sur une base égalitaire. Le premier problème relèverait de la différence de salaire et de statut social, auquel s'ajoute le sentiment que leur travail n'est pas valorisé par les médecins et par la société :

« En recherche, par exemple, si un médecin est chercheur, pour la même recherche, il ne sera pas considéré de la même façon qu'un gars qui a un Ph.D. De plus, les bourses sont plus importantes pour les médecins. Je ne sais pas si c'est encore comme ça, mais les bourses des organismes subventionnaires étaient toujours plus élevées pour les gens qui étaient en médecine et c'était le cas même pour les bourses d'études. Si un médecin voulait faire un Ph.D., il obtenait plus d'argent qu'un gars qui venait de faire sa maîtrise et qui voulait faire un Ph.D., il y avait deux échelles. Cependant, toutes les universités ont deux échelles de salaire : les médecins d'un côté et les professeurs de l'autre. Donc il y a une hiérarchie, et c'est encore pire dans la société. Demandez aux gens dans la rue. Le médecin est important et le chercheur n'est pas si important que ça » (Un chercheur : entrevue).

« C'est beau de prescrire et de soigner les gens, c'est parfait, il en faut de ces gens-là, mais ça serait plaisant aussi de voir plus de médecins s'impliquer dans la recherche ou de comprendre, plutôt que de dénigrer les chercheurs. Il y a trop de médecins qui se pavanent, qui gagnent un gros salaire, qui se promènent en « gros char » puis qui envoient « chier » quasiment tout le monde. Mais, il y en a là-dedans qui vivent parce qu'ils peuvent prescrire des médicaments que des chercheurs ont trouvés » (Un chercheur : entrevue).

Il est souvent mentionné que les chercheur(e)s vivent de subventions et que les médecins ont des salaires. La précarité des conditions financières des chercheur(e)s semble aussi un obstacle à leur collaboration avec les médecins :

« Ce qui nuit le plus à la communication, je dirais que c'est l'argent. Étant donné que la recherche fonctionne avec des subventions, si tu as une collaboration entre un médecin et un chercheur, ça fonctionne très bien, mais si le chercheur perd ses subventions : salut, c'est fini la collaboration ! Un autre revient puis tu es toujours obligé de rebâtir. Si la recherche était une institution où tu aurais toujours des subventions qui viendraient du gouvernement quand tu es dans un axe de recherche utile, peut-être que les gens resteraient en place plus longtemps » (Un chercheur : entrevue).

Interrogés sur leurs pouvoirs, les chercheurs(e)s sont d'avis qu'ils n'en ont aucun par rapport aux médecins qui, en plus du pouvoir, bénéficient de toute la reconnaissance sociale :

« Moi je ne pense pas avoir de pouvoir, mais avant les médecins étaient les sorciers, les guérisseurs, les chamans. Ils avaient les connaissances et le pouvoir de guérir et c'est encore un peu comme ça de nos jours. C'est une image profondément implantée chez les gens. La santé, ça nous touche profondément. La société met le médecin en position de force et il le sait bien. Alors que la recherche c'est une activité comme être ingénieur. La seule chose que ça peut allumer chez les gens, c'est que c'est compliqué. Ça a un côté valorisant mais ça na pas la même connotation que médecin » (Un chercheur : entrevue).

« Je connais un médecin chercheur, son garçon est chercheur aussi, mais il a fait son cours de médecine auparavant. Il n'a jamais pratiqué, il est devenu chercheur en finissant, mais il est médecin OK. Il savait très bien que ça allait lui ouvrir des portes que nous, on ne peut pas ouvrir. Si tu as ton cours de médecine Md., et un Ph.D., ça représente des sous ça ! Aujourd'hui c'est peut-être un petit peu moins vrai, mais à une époque si tu étais médecin, ça venait de te faire passer bien des crans au-dessus de celui qui a juste un Ph.D. » (Un chercheur : entrevue).

« Faire un Ph.D. c'est moins valorisant socialement, mais on est obligé d'y mettre le temps et de se poser beaucoup de questions et ensuite on en est fier. Le médecin c'est un technicien. Il a beau être spécialisé, ça demeure un technicien. Ce n'est pas n'importe qui, qui peut faire un médecin, ça demande beaucoup de connaissances même de la psychologie. Mais même un médecin qui devient un bon psychologue, ça devient technique. Le chercheur lui, il n'applique pas des techniques connues, il développe des nouvelles choses. Pour nous ça nous apparaît plus haut, plus valorisant parce que ce n'est pas quelque chose que quelqu'un d'autre a trouvé. La population ne le réalise pas. Il y a des chercheurs qui sont déçus, frustrés parce que la population ne les apprécie pas pour ce qu'ils sont » (Un chercheur : entrevue).

6.2.1.4 Manque d'intérêt des médecins pour la recherche

Certains croient aussi que les difficultés dans les interactions entre les chercheur(e)s et les médecins peuvent dépendre d'un manque d'intérêt des médecins par rapport à la recherche. Pour eux, elle n'aurait qu'un aspect utilitaire, amplifiant leur pouvoir et non un aspect identitaire : *« Les médecins ne sont pas tout le temps dans le labo. Ça ne fait pas touriste mais... » (Un chercheur : entrevue).*

« En reproduction par exemple, les médecins sont venus et viennent encore chercher beaucoup d'informations sur ce qu'on développe chez les animaux ou sur la fécondation in vitro. Là, il y a des congrès sur la reproduction, mais bien souvent c'est le chercheur fondamental qui va adhérer au congrès du médecin, puis qui va aller se pointer là pour présenter ses affaires. Jamais le médecin va venir chercher des connaissances dans des congrès de fundamentalistes, ils ne font pas ça » (Un chercheur : entrevue).

Cependant, les chercheur(e)s reconnaissent aussi que le système universitaire québécois n'est pas favorable aux médecins qui veulent faire de la recherche et que ces conditions ne prédisposent pas à créer des liens :

« Je pense qu'au Québec, on est à peu près les seules universités en Amérique du Nord où les médecins ont un poste universitaire et doivent faire de la pratique. Ailleurs, ils ont des plans de pratique. Ils ont un salaire universitaire et ils travaillent en milieu hospitalier. Ils ont un certain droit acquis pour faire de la recherche et c'est difficile de les enlever de là. Ici, les médecins n'ont pas beaucoup de temps libre parce que la clinique prend beaucoup de place. Tandis que dans un contexte de plan de pratique, ils ont des activités académiques à remplir. Alors, ils peuvent se consacrer à la recherche. Ce qui est impossible ici actuellement.

Par exemple, j'ai vu arriver plein de médecins qui sont boursiers du FRSQ. Tu les vois dans les labos deux mois et après ça ils sont floués par les activités cliniques. Parce que les gars qui les font venir, ce n'est pas pour faire de la recherche, c'est parce qu'ils ont une surcharge de travail clinique qu'ils veulent répartir. Ça fait que tu ne les vois plus. Ils sont là deux mois puis après ils disparaissent. Ils arrivent avec de la bonne volonté, mais le système fait en sorte qu'ils ne peuvent pas consacrer de temps à la recherche » (Un chercheur : entrevue).

6.2.1.5 Tempérament

Enfin, les chercheur(e)s conviennent qu'en bout de ligne, la personnalité va souvent être déterminante dans les conditions d'interactions entre les chercheur(e)s et les médecins. D'abord, ils croient qu'il y a une différence de tempérament chez les chercheur(e)s et les médecins :

« Un médecin, c'est quelqu'un qui voit des gens et qui veut en voir. Il faut qu'ils aiment ce contact, s'asseoir, écouter les problèmes et trouver un moyen de soulager. Au niveau psychologique, il peut s'agir de réconforter. Ça prend des gens extravertis » (Un chercheur : entrevue).

« Un chercheur, c'est plutôt introverti. Ce qu'on veut, c'est se satisfaire soi-même jusqu'à un certain point. On n'a pas de contact ni d'interaction avec les gens sur une base régulière. On contrôle les interactions avec les autres » (Un chercheur : entrevue).

Les chercheur(e)s concèdent que ce caractère introverti, aurait aussi des conséquences sur la qualité des rapports qu'ils entretiennent avec les médecins :

« Les fundamentalistes sont des gens généralement très individualistes. Tu diriges ton labo, tu as des idées, c'est une « job » de solitaire. Tu as beau être en contact avec des étudiants, il faut quand-même que tu passes 80 % de ton temps dans ton bureau, tout seul avec ton ordinateur. Ça fait qu'on est plus introvertis. On a donc notre part de responsabilité là-dedans » (Un chercheur : entrevue).

6.2.1.6 Possibilités d'interactions positives

Malgré cette prise en compte, du point de vue des chercheur(e)s, les interactions entre la recherche et la clinique seraient définitivement plus agréables si les médecins comprenaient mieux l'univers de la recherche. Ceux qui y parviennent feraient cependant figure d'exception :

« Dans le meilleur des mondes, ça devrait être un partenariat beaucoup plus étroit entre la clinique et la recherche biomédicale. Dans un hôpital universitaire, il devrait y avoir beaucoup plus d'interactions entre les fundamentalistes et les médecins cliniciens. Il y en a un peu, mais pas autant que le mandat l'exige et c'est dommage parce que ça serait plus stimulant. Mais, le mandat n'est pas réalisé et je ne pense pas que ça soit à cause des fundamentalistes » (Un chercheur : entrevue).

« De façon générale, dans beaucoup de cas, la collaboration chercheur-médecins peut être bénéfique et stimulante pour les deux. Mais il faut des médecins qui ont une perspective de recherche. Je pense que c'est difficile d'avoir quelqu'un qui fait très bien les deux. Ce n'est pas donné à tout le monde. Les difficultés viennent des différences entre les deux façons de fonctionner » (Un chercheur : entrevue).

« Il y en a qui sont tout à fait capables de faire le lien entre les médecins et les chercheurs, mais c'est l'exception » (Un chercheur : entrevue).

Ce lien est possible et j'ai pu l'observer dans certaines circonstances. Cependant, une bonne collaboration nécessite des conditions particulières. Contrairement à ce qui a été exprimé au début de cette partie, partager les mêmes intérêts et avoir des objectifs similaires peut être bénéfique pour les rapports entre les chercheur(e)s et les médecins. Par exemple, si au fil des projets de recherche le Md. et le Ph.D. sont tour à tour chercheur principal, les relations deviennent plus égalitaires. Ensuite, si la même importance est accordée à la contribution scientifique de chacun, il se développe un esprit d'équipe stimulant et productif. Cependant, moins le Md. se considère comme un clinicien et plus il s'identifie à la recherche, et meilleures sont les relations. Les interactions laissent voir encore plus de complicité lorsque le Md. est fondamentaliste.

Enfin, si les Ph.D. ont l'impression d'être traités comme des techniciens et de répondre à des commandes des Md. et si les Md. ont le sentiment de n'être considérés que comme des fournisseurs des sujets ou des matériaux de recherche qui n'ont pas accès aux hautes sphères de la connaissance, on entre dans une relation utilitaire où chacun se sent dévalorisé par l'autre. Par exemple, il peut arriver qu'on entende que le Md. est bien chanceux d'avoir son nom dans l'article parce que sa seule contribution a été de fournir des échantillons. Même si cette situation est fréquente, la recherche en dépend tout de même et ce sont les patient(e)s qui vont en bénéficier :

« L'équilibre parfait n'est pas atteint encore. Il y a des frottements en ce moment et une certaine malveillance venant d'un côté et de l'autre. Vous avez des chercheurs fondamentalistes, vous avez des médecins-chercheurs, vous avez des médecins qui appliquent et en dernier, hélas, excusez-moi si ça peut être mal pris, le patient vient en dernier. C'est le patient qu'il faudrait mettre en premier » (Un chercheur : entrevue).

Ce qui nous amène à dire qu'une bonne collaboration peut aussi dépendre des objectifs de travail. En effet, quand le bien-être du patient devient le but commun et quand la prestation d'un service de qualité tient à cœur autant au Md. qu'au Ph.D., la nature hiérarchique de la relation est occultée :

« Les médecins généticiens me considèrent comme une collègue spécialisée en chromosomes, c'est moi qui donne les interprétations de ce qu'on trouve dans le lab. J'agis en interface entre ce qu'on a trouvé au microscope et le médecin, je suis au milieu. J'assure la qualité et la rapidité du laboratoire ainsi que la communication avec les médecins, parce qu'ils utilisent nos résultats » (Un chercheur : entrevue).

6.2.1.7 Synthèse

Les interactions entre les chercheur(e)s et les médecins, même si elles sont jugées complémentaires par les chercheur(e)s, laissent observer trois niveaux d'incompatibilité : la nature du travail, la rémunération et le prestige qui lui sont associés, les rapports entre les professionnels et enfin, la personnalité. Nous verrons qu'il s'agit plus précisément de différences disciplinaires, de rapports de forces et de tempéraments.

Au niveau de la différence disciplinaire, les chercheur(e)s établissent plusieurs niveaux d'oppositions entre les objectifs et les façons de fonctionner de la recherche et de la clinique : mécanismes/thérapie ; développement/application ; compétition/performance ;

travail dans l'ombre/reconnaissance sociale ; approfondissement des connaissances/utilisation précipitée des technologies.

D'abord, l'intérêt des chercheur(e)s pour la découverte et la compréhension des mécanismes est mis en opposition avec celui des médecins qu'ils considèrent trop axé sur la thérapie. Les chercheur(e)s se disent plus centrés sur le développement des technologies, tandis que les médecins n'en désireraient que les applications. Ils conçoivent que leur univers professionnel est régi par la compétitivité, mais ils jugent que les médecins ne sont intéressés que par la performance. Ils réprouvent aussi d'être tenus dans l'ombre, tandis que les médecins qui appliquent leurs découvertes se retrouvent sous le feu des médias et profitent de la reconnaissance sociale due aux retombées de la recherche. Enfin, les chercheur(e)s considèrent que les médecins sont trop pressés d'appliquer les nouvelles technologies sur les patient(e)s, même quand le travail de recherche n'est pas terminé. Pour eux, le transfert du laboratoire à la clinique, même lorsqu'il passe par la recherche sur les animaux, se fait trop rapidement.

Il est clair dans les discours des chercheur(e)s que les interactions qu'ils ont avec les médecins sont vécues comme des rapports de force où les chercheur(e)s se considèrent comme des exécutants. La rivalité entre les Md. et les Ph.D. est palpable et se manifeste à travers des rapports hiérarchiques où l'échelle et les conditions salariales ainsi que la reconnaissance sociale jouent un rôle important. Les chercheur(e)s disent que le travail avec les médecins est dévalorisant pour eux et que tant qu'ils ont leurs subventions les collaborations tiennent sinon, les médecins les laissent tomber. Pour eux, les médecins ne sont pas intéressés à la recherche, mais la recherche leur sert à atteindre leurs buts. Ils ont souvent l'impression que les médecins leur font sentir que ce serait eux qu'ils doivent servir et non la science. Cependant, ils reconnaissent que les conditions de recherche ne sont pas faciles pour les médecins et que rien ne favorise leur intégration à la recherche et au travail d'équipe.

Les chercheur(e)s expliquent que les difficultés interrelationnelles peuvent aussi dépendre des tempéraments. Selon eux, les chercheur(e)s sont introvertis et les médecins sont extravertis, leur discipline respective favoriserait de telles personnalités. En étant introvertis, les chercheur(e)s auraient plus de difficultés à établir des relations et à défendre leurs points de vue. Cependant, certains médecins-chercheurs réussiraient à entretenir des relations agréables avec les chercheur(e)s fondamentalistes. Pourtant, selon l'avis de ces derniers, ils ne seraient pas légions.

Le moins qu'on puisse dire, c'est que les relations entre les chercheur(e)s et les médecins ne sont pas de tout repos et que plusieurs facteurs contribuent à rendre les interactions frustrantes pour les chercheur(e)s. Dans la partie qui suit, nous allons voir de quelle façon les médecins vivent ces interactions.

6.2.2 Interactions entre les médecins généticiens et les chercheur(e)s

Les perceptions des médecins généticiens diffèrent de celles des chercheur(e)s, mais elles varient aussi selon qu'ils soient chercheur(e)s ou non. Quand ces divergences seront significatives, j'en ferai mention. D'abord, malgré le fait que les médecins généticiens soient tous d'accord sur la complémentarité de la clinique et de la recherche, ceux qui ne font pas profession de chercheur(e)s démontrent plus de réticences à ce que la recherche s'infilte en clinique.

6.2.2.1 Protection des patient(e)s contre les chercheur(e)s

Quoique les cliniciens puissent contribuer à la recherche en fournissant du matériel biologique humain, ils sont beaucoup plus craintifs que les médecins-chercheurs pour ce qui a trait à la protection de leur patient(e)s :

« Il y a des dangers dans la recherche, des dangers que le patient soit considéré comme un cobaye. Ça dépend jusqu'où les chercheurs vont appliquer leurs exigences. De par sa formation, le chercheur est souvent intransigeant et, qu'on le veuille ou non, la médecine n'est pas une science, c'est un art. En recherche, les gens sont intransigeants, très exigeants. Par exemple, pour accomplir des techniques qui doivent durer 12 heures, s'il faut que tu commences à 8 heures le matin, tu finis à 8 heures du soir. Ils trouvent ça normal eux. Cependant, vouloir rentrer le patient dans un schéma comme ça, ce n'est plus une vie et ça ne respecte pas le patient. Dans de telles conditions, c'est comme si le patient devenait au service de la recherche, pour permettre aux chercheurs d'aboutir à des résultats qu'ils vont publier ensuite » (Un médecin généticien : entrevue).

Il y a aussi une certaine opacité dans les motivations des chercheur(e)s. Selon les généticiens cliniciens, leurs intentions ne seraient pas uniquement tournées vers l'intérêt des patient(e)s, ce qui ferait en sorte que, parfois, des découvertes importantes ne seraient pas divulguées. Pour les généticiens cliniciens, l'atmosphère de compétition dans laquelle les chercheur(e)s doivent se débattre pour survivre, ne permet pas toujours de respecter les patient(e)s :

« Parfois, les chercheurs ont tendance à trouver des choses et à les cacher pour être certains que quelqu'un d'autre ne publiera pas avant eux. Ils sont toujours un peu à la recherche du prix Nobel si on veut. C'est certain que c'est la gloire, une fois rendu là. Comme la recherche vit souvent avec des subventions et qu'il n'y a pas d'argent pour tout le monde, les chercheurs sont en compétition et ils peuvent être très féroces les uns avec les autres. Ça peut aller jusqu'à parler les uns contre les

autres et à ce moment-là, quelle est la place des patients dans tout ça ? »
(Un médecin généticien : entrevue).

Moralement, c'est très compliqué pour les généticiens cliniciens de concilier les intérêts de la recherche avec ceux de la clinique. De plus, ils doivent disposer des connaissances qui leur permettraient de savoir à quoi ils vont faire participer leurs patient(e)s :

« La clinique essaye de faire le lien entre les chercheurs et les patients, mais ça peut être très difficile à vivre cette histoire-là. Il faut que les gens qui travaillent dans ça soient souples, qu'ils ne se laissent pas tenter par des recherches qui pourraient être dangereuses ou augmenter l'angoisse des patients. Il faut aussi que le clinicien soit en mesure de bien évaluer les conséquences d'une recherche. Ce n'est pas toujours évident » (Un médecin généticien).

Cependant, certains cliniciens se sentent parfaitement en mesure de collaborer avec les chercheur(e)s. Leurs intérêts sont de protéger leurs patient(e)s, mais aussi de leur offrir les moyens thérapeutiques les plus adéquats. Dans l'exemple qui va suivre, le médecin collabore avec des chercheur(e)s qui s'intéressent à des maladies génétiques spécifiques. Pour l'instant, seuls les tests diagnostiques sont disponibles, mais ces équipes de recherche travaillent pour développer la connaissance qui mènera un jour à des moyens thérapeutiques.

« Avec les chercheurs qui respectent les individus, j'ai de très bonnes relations. Je n'aime pas les chercheurs opportunistes, qui nuiraient à l'être humain ou à une personne pour avoir leur nom sur un papier. Je ne vais pas en guerre contre eux, mais je les élimine de mon champ d'activité. Cependant, je travaille avec des chercheurs qui ont tous les cas de la planète pour des maladies très rares. Je leur demande ce dont ils ont besoin et j'explique aux parents que ça prend un prélèvement, qu'il y aura un consentement et vers quoi on s'en va. Étant une personne qui aime avoir des résultats, je parle aux chercheurs et des fois, je les angoisse un peu. Je leur dis : « Tu pourrais pas trouver ça, d'ici l'été ou l'automne ? Tu es rapide toi ! Tu ne te rends pas compte que c'est long ? » J'ai d'excellentes relations avec les chercheurs » (Un médecin généticien : entrevue).

L'étape de la transmission des connaissances des chercheur(e)s aux médecins étant franchie, vient celle du passage des informations aux patient(e)s. À ce stade, certains généticiens cliniciens sont portés à croire que les connaissances de la recherche sont difficilement transférables aux patient(e)s et que les chercheur(e)s n'ont pas la formation nécessaire pour leur parler : « *Allez donc expliquer quelque chose que vous faites en recherche à un patient qui, lui, est dans la vraie vie. Comment un chercheur peut-il expliquer avec des mots simples, avec la compassion nécessaire, quelque chose qui doit être fait d'une façon calme et détendue ?* » (Un médecin généticien : entrevue). Les cliniciens pensent aussi que leur travail est dévalorisé par les médecins-chercheurs. Interrogés à propos de ces derniers et sur l'efficacité de ces hybrides, ils démontrent du scepticisme quant à l'efficacité d'une telle position :

« Un hybride, c'est un hybride ! Moi j'ai de la misère à concevoir qu'un médecin fasse de la clinique et de la recherche. Ça me semble dangereux. En fait, il y a un des deux secteurs qui va primer sur l'autre et tu vas probablement négliger un secteur. On n'est pas des surhommes ou des surfemmes. En fait, être chercheur c'est très accaparant, il faut que tu y consacres des heures et des heures. Donc, si tu fais de la clinique à travers ça et que tu sais que tu as une recherche en cours, même s'il y a du monde qui t'aide, c'est difficile. De plus, dans l'ensemble les chercheurs ont des tempéraments obsessifs et c'est bien en recherche. C'est un autre monde que je vais respecter, mais il faudrait aussi sentir le respect de leur part envers ceux qui font uniquement de la clinique. Si je dis, uniquement, c'est parce que c'est employé souvent sur un ton péjoratif, mais, de la clinique ça en prend aussi » (Un médecin généticien : entrevue).

6.2.2.2 Hybridation

Lorsqu'on interroge les médecins-chercheurs sur ce qu'ils pensent de leur position d'hybrides, la perception est totalement différente :

« Moi je pense que ça va être important qu'il y ait un peu d'hybrides, un peu comme je suis, parce que le clinicien pur a beaucoup de difficulté à parler avec le chercheur fondamentaliste qui n'a pas de formation médicale. Je pense que c'est comme deux mondes. Ceux qui sont hybrides entre les deux risquent de réconcilier ces deux populations de gens un peu disparates et je pense que même les chercheurs fondamentalistes, les Ph.D. ont intérêt à garder une bonne communication avec les médecins parce que je pense qu'ils ont tout à y gagner. Parce qu'entre ce qui se passe dans les laboratoires et ce qui se passe avec les patients, il y a quand même tout un monde » (Un médecin généticien : entrevue).

Ces hybrides sont conscients qu'ils évoluent entre deux univers différents. Même s'ils sont médecins eux-mêmes, ils ont aussi à combattre l'idée que les chercheur(e)s ne savent pas parler aux patient(e)s : *« Comment on est perçu quand on est médecin chercheur ? Assez bien, mais il faut travailler pour être assez bien perçu par nos collègues médecins, il faut bien les traiter en terme personnel pour ne pas avoir l'air hautain. Et aussi démontrer qu'on a la compétence de comprendre les patients et pas simplement de faire les expériences dans le laboratoire, parce que c'est deux système de pensée différents » (Un médecin généticien : entrevue).*

Les médecins-chercheurs croient que malgré qu'il y ait des ajustements à faire et que le transfert des technologies ne se fasse pas toujours directement des chercheur(e)s aux médecins, il serait bénéfique que les deux groupes se côtoient :

« Souvent les développements des technologies vont répondre à des besoins des patient(e)s ou encore, résoudre des questions d'ordre médical. Ce qui est comme deux choses différentes. Donc, les chercheurs n'ont peut-être pas non plus toutes les connaissances au niveau du fonctionnement de l'organisme humain. Ils ont une bonne idée concernant la cellule, mais il n'est pas toujours évident de comprendre

son rôle dans l'ensemble de l'organisme, souvent ce n'est pas toujours évident. Je pense que c'est très important que les chercheur(e)s et les médecins travaillent ensemble. Je suis un de ceux qui croient beaucoup aux études multidisciplinaires où il y a des Ph.D. au même titre que des Md. » (Un médecin généticien : entrevue).

6.2.2.3 Liens entre l'empathie, l'espoir et la recherche

Quand on pratique une médecine qui ne soigne pas encore, la conception de l'empathie chez les médecins généticiens, qu'ils soient chercheur(e)s ou non, est toujours associée à la préservation de l'espoir, et l'espoir est symbolisé par la recherche. Cependant, ce sentiment d'espérance ne peut être soutenu que si le médecin prend le risque et la décision de proposer un nouveau test aux patient(e)s : *« Il faut le dire aux patients qu'il y a des affaires qui s'en viennent. Si on commence à dire que ça va prendre du temps, on ne répond pas au premier devoir de la médecine qui est de ne pas nuire au patient. On nuit en disant qu'il n'y aura jamais de solution à son problème. Même si la solution est encore loin, il faut que le patient le sache » (Un médecin généticien : entrevue).*

« Juste par empathie, il faut dire aux patients qu'il se passe quelque chose en recherche. Aussitôt qu'il y a un test, on dit aux chercheurs : « Amenez-le votre test, on va l'appliquer ». Le test a été fait en recherche, il n'est pas validé encore pour la pratique, mais on n'a pas été choisir le patient, il arrive devant toi et c'est toi qui décides s'il va l'avoir ou pas le test. Il y a toute une question d'accréditation et de validation pour savoir si ça va donner des résultats, si ça vaut quelque chose ou pas. Ça prend du temps, mais ça prend aussi des patients pour faire avancer la recherche et les gens sont toujours contents de participer à ça, même si à eux, ça ne leur rapporte pas grand-chose » (Un médecin généticien : entrevue).

Les généticiens croient qu'ils doivent offrir aux patient(e)s les tests qui sont disponibles, même si c'est par le biais de la recherche. Pour eux, la recherche doit servir à trouver des

moyens applicables et les médecins devraient être au courant de ce qu'ils pourraient offrir à leurs patient(e)s : *« C'est une obligation sociale de la recherche et de la médecine s'il existe quelque chose en recherche qui peut aider, de chercher à l'appliquer. Cependant, il faut que le médecin ait la connaissance et le professionnalisme de l'appliquer selon des conditions bien précises. Il faut être en mesure de circonscrire le problème, de faire du cas par cas »* (Un médecin généticien : entrevue).

Selon leurs conceptions de la pratique médicale, ce serait aux médecins généticiens de concilier l'empathie et l'espoir à la recherche. Ils croient que ce sont eux qui ont les compétences nécessaires pour décider de ce qui peut s'appliquer, d'évaluer les risques, d'expliquer et d'informer les patient(e)s de ce qui va se passer. Ce ne serait pas le rôle des chercheur(e)s, les patient(e)s pouvant faire confiance aux médecins :

« Le patient prend un risque, mais c'est un risque qu'il veut prendre et il faut qu'il fasse confiance à quelqu'un pour l'aider. Sauf que celui qui est en meilleure position pour le faire, c'est le médecin. Il va avoir tendance à ne pas s'occuper des affaires fondamentales mais à trouver des applications et pouvoir dire : « Si on connaît ça, on va pouvoir guérir ça d'ici dix ans ». Ce n'est pas le travail des chercheurs » (Un médecin généticien : entrevue).

Cependant, cet étalage des pouvoirs des médecins semble découler de leur sentiment d'impuissance : *« Quand on est rendu à dire qu'il n'y a plus rien à faire, même en diagnostic prénatal, c'est certain que ça nous rend ambivalents »* (Un médecin généticien : entrevue). Faire face aux limites de la médecine a même stimulé certains médecins à aller en recherche. Aujourd'hui, ils ont l'impression que les limites ne se dressent plus en barrières infranchissables et que la médecine progresse en les dépassant :

« La façon dont je vivais mes limites a été pour moi la principale motivation de m'en aller en recherche. Parce qu'à tous les jours je touchais mes limites et je me disais : « Il faut que j'essaye au moins, de

faire un petit quelque chose ». À l'heure actuelle, la médecine génétique avance tellement à grands pas, c'est fabuleux ce qui se passe. Je change régulièrement la réponse que je donne aux gens, il y a des gens que j'ai rencontrés, il y a un an, qui me reverraient aujourd'hui et je ne leur dirais plus la même chose. Donc, oui on est conscient de nos limites, mais on est aussi conscient de tout le potentiel de ce qu'on apporte.

On n'a pas toutes les réponses et on est loin d'avoir toutes les réponses, mais mon Dieu qu'on a avancé dans les dernières années. En tout cas personnellement, je ne vis pas sur un mode de frustration, parce que j'ai l'expérience des choses qui changent. Pour mes patients, c'est différent. Ils n'ont pas cette expérience-là, eux. Mais moi, dans ma vie, j'ai l'expérience de choses que je ne pouvais pas faire, il y a dix ans et que je peux faire maintenant. Donc comme j'ai dit, les limites sont là, je les vois tous les jours, mais pour moi ce sont des défis, pas des limites » (Un médecin généticien : entrevue).

6.2.2.4 Possibilités d'interactions positives

Pour les médecins-chercheurs, les problèmes entre les médecins et les chercheur(e)s ne dépendent pas nécessairement des personnes, mais des structures institutionnelles et des moyens financiers. Les questions de relations entre les disciplines s'amenuiseraient avec de bonnes conditions de travail :

« Les problèmes viennent du manque de moyens financiers qui amène des problèmes de structures et de support parce qu'il y a peu de ressources et beaucoup de demandes. Les problèmes n'existent pas au niveau de la réalisation ou de la mise en branle d'un projet de recherche, mais au niveau du financement. Le danger immédiat, c'est que les chercheurs ne vont pas faire ce genre d'exercice très longtemps. Ils vont se décourager et s'en aller » (Un médecin généticien : entrevue).

La plupart des médecins-chercheurs pensent qu'il y a des préjugés envers les chercheur(e)s, mais que la situation change tranquillement : *« Je fais partie de l'hôpital et l'atmosphère*

est assez bonne envers les chercheurs. Même pour les personnes qui ont un Ph.D. plutôt qu'un Md. On les accepte assez ouvertement parmi nous, mais dans certains milieux ce n'est pas le cas. C'est un long chemin » (Un médecin généticien : entrevue). Cependant, il y a aussi de la discrimination entre la recherche fondamentale et la recherche clinique, mais semble-t-il, il existe aussi un vent de changement de ce côté-là :

« C'est certain qu'on n'a pas l'approfondissement des connaissances d'un Ph.D. C'est certain que vous pouvez vous faire dire que la recherche clinique est beaucoup moins intéressante et pénétrante que la recherche fondamentale. Ce préjugé-là est parfois justifié, mais ce n'est pas un problème énorme. La plupart des personnes sont assez souples pour voir la nouvelle réalité » (Un médecin généticien : entrevue).

Enfin, ce ne sont pas tous les médecins généticiens qui désirent la toute puissance médicale. Surtout en génétique où cette puissance ne peut être qu'anticipée :

« C'est la société elle-même qui a idéalisé ses médecins. Parce qu'elle a besoin d'être rassurée et d'avoir l'impression que leur médecin est tout-puissant, elle lui a donné cette puissance-là. Mais moi je pense qu'il faut un équilibre, il ne faut pas dire : ils sont vraiment inutiles ou encore, ils ne savent rien par rapport à tout ce qui sort dans la littérature, ce n'est pas vrai. Mais de là à idéaliser le médecin, à le mettre au-dessus de la société par rapport à d'autres activités professionnelles, là je ne suis pas d'accord » (Un médecin généticien : entrevue).

6.2.2.5 Synthèse

Les interactions entre les médecins et les chercheur(e)s sont considérées plus nécessaires que complémentaires et sont placées sous le signe de l'opposition. Les médecins conçoivent ces rapports comme la rencontre de deux systèmes de pensée, composés de gens

disparates, poussés à la collaboration par la nécessité. Pour les médecins chercheur(e)s, les perceptions varient selon qu'ils sont chercheur(e)s fundamentalistes ou cliniciens.

Les catégories d'oppositions qu'on retrouve chez les médecins généticiens sont les mêmes que celles des chercheur(e)s : différences disciplinaires, rapports de force et tempéraments. Cependant, leur contenu n'est pas le même. Au niveau des différences disciplinaires les oppositions sont : rythme de la recherche/rythme des patient(e)s ; connaissances scientifiques/pratiques cliniques ; laboratoire/clinique ; cellule/corps.

Les généticiens croient que le rythme accéléré et « stressé » de la recherche ne peut convenir aux patient(e)s pour lesquels il faut créer une atmosphère de calme et prendre beaucoup de temps. Ils disent aussi que les connaissances de la recherche sont difficiles à transférer en clinique parce que, d'une part, ils doivent eux-mêmes être capables de comprendre ce qu'elles impliquent et d'autre part, parce qu'ils croient que ce type de savoir est difficile d'accès pour les patient(e)s. Il y aurait aussi une différence de langage entre la recherche fondamentale et la médecine qui complexifierait la situation. Les médecins généticiens insistent aussi sur le fait que les exigences du laboratoire ne sont pas les mêmes que celles de la clinique. Certains vont jusqu'à souligner la différence en disant que contrairement à la recherche, la médecine n'est pas une science, mais un art. La rigueur scientifique se marierait difficilement à la souplesse qu'exige la rencontre avec les patient(e)s. De plus, d'un point de vue pratique, les médecins auraient une vision d'ensemble sur les mécanismes du corps humain que les chercheur(e)s n'ont pas, car ils se limitent à la cellule.

Les médecins généticiens divisent la catégorie des interactions, ou des rapports de force, en trois sous-catégories : les responsabilités des cliniciens, les inconvénients et les avantages de faire en même temps de la recherche et de la clinique. Pour ce qui concerne la première

sous-catégorie, les opinions des médecins sont claires : le transfert des connaissances en clinique relève de leur responsabilité et non de celle des chercheur(e)s. Même si les chercheur(e)s leur reprochent d'embellir la vérité, ils considèrent de leur devoir d'entretenir de l'espoir chez les patient(e)s. Dans cette représentation, l'itinéraire entre l'empathie et l'espoir passe par la recherche. Cependant, les médecins généticiens, et surtout les cliniciens, considèrent qu'ils ont la responsabilité de protéger les patient(e)s contre les abus de la recherche. Selon eux, ils sont les seuls à avoir les compétences nécessaires pour évaluer les risques et les bénéfices d'une nouvelle technologie médicale pour un patient. Ils se disent aussi responsables de demander des moyens thérapeutiques et d'exiger des résultats.

Les relations entre les médecins et les chercheur(e)s ne semblent pas faciles. D'autant plus qu'il existe aussi des rapports de force entre médecins, selon qu'ils soient chercheur(e)s ou non. Dans un premier temps, l'introduction des chercheur(e)s en clinique amène des inconvénients importants, selon certains médecins cliniciens. Ces derniers se méfient des intentions réelles des chercheur(e)s. Ils disent que malgré leurs bonnes intentions, ils sont aussi motivés par la recherche de notoriété et la priorité de publier. Étant donné qu'ils sont dans un milieu très compétitif et qu'ils sont toujours pressés, il leur serait difficile de respecter le rythme des patient(e)s. De plus, les généticiens cliniciens trouvent que les chercheur(e)s n'ont pas d'aptitude pour communiquer et pour bien vulgariser les connaissances complexes qu'ils ont à transmettre. Ils manqueraient aussi de compassion envers les patient(e)s. Dans ces conditions, les généticiens cliniciens trouvent difficile de comprendre qu'un médecin puisse faire de la recherche. Ils sont convaincus qu'ils ne peuvent bien faire les deux. D'un autre côté, les médecins-chercheurs dévaloriseraient le travail clinique.

La perception des médecins-chercheurs est plus positive. D'abord, ils se considèrent comme des hybrides de la science et de la médecine. Ils ne parlent pas de leur capacité à

transmettre les connaissances scientifiques aux patient(e)s. Ils considèrent cependant qu'ils devraient faire plus d'efforts pour partager leurs connaissances scientifiques avec les médecins et leurs connaissances médicales avec les chercheur(e)s. Ils croient même qu'ils peuvent être des instruments de réconciliation entre les Ph.D. et les Md. Pour eux, les Ph.D. devraient aussi côtoyer plus de médecins afin de permettre l'échange des savoirs. Ils sont cependant très optimistes devant le développement des interactions entre les médecins et les chercheur(e)s. Toutefois, les médecins-chercheurs fundamentalistes disent se sentir plus près des Ph.D. et les médecins-chercheurs cliniciens, plus près des Md., quoique ces derniers se sentent dévalorisés par les médecins-chercheurs.

La catégorie du tempérament est très révélatrice de la perception des tensions hiérarchiques qui existent entre la recherche et la clinique. Cependant, les médecins-chercheurs fundamentalistes, sauf lorsqu'ils se désignent comme de possibles réconciliateurs entre les chercheur(e)s et les médecins, ne se sont pas préoccupés de questions de personnalité ou de tempérament. Les médecins-chercheurs cliniciens signalent que les fundamentalistes ont une haute considération de ce qu'ils font, tout en ayant un peu de mépris pour la recherche clinique qui, pourtant, est l'étape ultime pour permettre l'application des connaissances.

Par contre, les généticiens cliniciens conçoivent beaucoup plus les difficultés d'interactions entre les chercheur(e)s et les médecins en termes de tempérament. Ils estiment qu'ils ont une formation et une personnalité plus appropriées pour approcher les patient(e)s, comparativement aux chercheur(e)s, qu'ils soient médecins ou non. Le caractère intransigeant, obsessionnel et opportuniste des chercheur(e)s, baignant continuellement dans une atmosphère de compétition, ne les disposerait pas, selon les cliniciens, à respecter les gens dans leurs conditions de patient(e)s. Par opposition, la compétence et la compassion des cliniciens leur permettraient de bien informer les patient(e)s et surtout, de les laisser réellement libres dans leurs décisions. Pour les cliniciens, il apparaît difficile de rester neutre devant les choix des gens lorsqu'on les sollicite pour une recherche.

En ajoutant l'observation aux discours, il a été possible de constater que le plus souvent, les mauvaises expériences personnelles entre certains individus et les anciens modèles de représentations des interactions entre les médecins et les chercheur(e)s sont encore actifs dans les interactions qui se déroulent entre la recherche et la clinique. Conséquemment, elles empêchent de voir les nouvelles relations qui s'établissent lentement, en les classant dans la catégorie des exceptions plutôt que dans l'émergence de nouveaux rapports. Évidemment, cette attitude est nécessairement moins répandue chez les médecins-chercheurs parce que ce sont eux qui sont en train d'instaurer ce nouveau type de relation et parce que leur travail exige de collaborer à la fois avec les Md. et les Ph. D. Ainsi, ils ont tout intérêt à aplanir les dissensions fondées sur la hiérarchie.

6.3 Comparaison entre les chercheur(e)s et les médecins dans leurs conceptions des interactions

Qu'il s'agisse des préoccupations des chercheur(e)s et des médecins à propos de leurs implications en recherche ou des relations qu'ils entretiennent les uns avec les autres, quatre grands ensembles d'interactions se dégagent de leurs discours sur la recherche en génétique de la reproduction : 1) Les interactions entre la recherche et la clinique 2) Les interactions entre la recherche, la clinique et l'entreprise privée 3) Les interactions avec la population 4) Les interactions liées à la détermination des responsabilités. Même si chacun de ces ensembles contient des catégories d'interactions communes aux chercheur(e)s et aux médecins, elles se déploient souvent dans des directions différentes.

6.3.1 Interactions entre la recherche et la clinique

Dans le Tableau V, nous pouvons voir que les chercheur(e)s perçoivent l'association entre la recherche et la clinique comme une entreprise stimulante et complémentaire parce

qu'elle transforme les connaissances en savoir-faire et qu'elle permet de soulever de nouvelles questions. Elle est un lieu de motivation. Aux dires des médecins, cette alliance est nécessaire parce qu'elle est la source de nouveaux moyens thérapeutiques. Dans cette perspective, l'association entre la recherche et la clinique demeure un moyen. Cependant, peu importe le rôle attribué à la recherche, les deux groupes désirent que les conditions du développement de la médecine génétique de la reproduction se poursuivent dans le respect. Respect des choix sociaux pour les chercheur(e)s et des choix individuels pour les médecins généticiens.

En suivant toujours le Tableau V, nous voyons que pour les chercheur(e)s, les objectifs de la recherche doivent contribuer au développement des connaissances, à l'exploration de l'univers du « *non-su* » et à la compréhension des mécanismes génétiques, dans l'espoir d'obtenir des résultats. Il en va différemment pour les médecins qui définissent les objectifs de la recherche selon des critères visant le dépassement des limites de la médecine actuelle et le développement de nouvelles avenues thérapeutiques qui doivent donner des résultats. Entre l'espoir et le devoir, il y a un monde d'interprétations de la recherche qui s'étend du savoir à l'application.

Dans de telles conditions, l'arrimage entre la recherche et la clinique paraît difficile autant pour les chercheur(e)s que pour les médecins. Cependant, il semble beaucoup plus pénible pour ces derniers, car leurs pouvoirs en dépendent. Pour les chercheur(e)s, il est presque impossible d'imaginer harmoniser un travail de longue haleine, basé sur la découverte et la compréhension des mécanismes avec les urgences et les attentes de la pratique clinique visant la performance. Ce qui intéresse les médecins dans l'arrimage entre la recherche et la clinique, ce sont les énergies consacrées au développement d'applications cliniques plus performantes. Ils démontrent peu d'intérêt pour les questions fondamentales.

TABLEAU V : INTERACTIONS ENTRE LA RECHERCHE ET LA CLINIQUE

Catégories	Chercheur(e)s	Médecins
Association entre la recherche et la clinique	Stimulante Complémentaire	Nécessaire
Conditions du développement de la médecine génétique de la reproduction	Respectueuse des choix sociaux	Respectueuse des choix individuels
Objectifs de la recherche	Développement des connaissances Dépassement des limites du savoir Recherche de mécanismes Espoirs de résultats	Développement des traitements Dépassement des limites de la médecine actuelle Demande de moyens thérapeutiques Obtention de résultats
Arrimage entre la recherche et la clinique	Difficile Travail basé sur la découverte et la compréhension des mécanismes / urgence de la pratique clinique et attitudes basées sur la performance Désir d'application trop rapide pour la recherche Recherche / performance Méfiance des intentions des médecins	Difficile Travail orienté par les applications cliniques Deux systèmes de pensée différents Peur d'être tenté d'aller trop vite Rythme de la recherche trop rapide pour les patient(e)s Rigueur / souplesse Vision globale / réductionniste Art médical opposé à la science de la recherche Méfiance des intentions des chercheur(e)s
Insuffisance des ressources	Précarité des modes de financement Dépendance envers le privé	Manque de financement, Organisation déficiente Manque de personnel qualifié Manque de ressources
Communications entre les chercheur(e)s et les médecins	Difficiles Frustrantes Exécutants Exceptionnellement agréables	Difficiles Méprisantes Fournisseurs de matériaux biologiques et de patient(e)s Différence de langage entre la recherche et la clinique En transformation
Différence de statut	Peu rémunéré Sans prestige	Rémunération supérieure Prestige exagéré
Compétences	Transfert des connaissances Vulgarisation de l'information scientifique aux médecins Compléments d'information aux patient(e)s Évaluation des risques pour les patient(e)s	Assimilation des connaissances scientifiques Vulgarisation de l'information scientifique aux patient(e)s Évaluation des risques pour les patient(e)s Entretien de l'espoir
Conception de l'hybride	Scientifique spécialisé en communication	Médecin chercheur Lien entre la recherche et la clinique
Tempérament	Introverti / extraverti	Intransigeant opportuniste / compatissant compétent
Conceptions hiérarchiques	Médecins / chercheur(e)s	Médecins-chercheurs fondamentalistes / médecins-chercheurs cliniciens / médecins cliniciens

Les médecins se représentent la clinique et la recherche comme deux systèmes de pensée différents, difficilement conciliables. Le rythme de la recherche serait trop rapide et sous pression pour s'adapter sans problème à celui de la clinique et pour être en mesure de respecter l'intégrité psychologique et physique des patient(e)s.

Ensuite, les rigueurs de la recherche s'ajusteraient assez mal avec la souplesse qu'exige la rencontre avec les patient(e)s où il faut souvent faire du cas par cas. Par exemple, un patient qui aurait besoin de l'espoir prodigué par la recherche pourrait se voir éliminé par des conditions trop strictes ou des protocoles trop exigeants pour les médecins ; la recherche évacue la compassion. De plus, la médecine supporterait une vision globale de l'être humain, contrairement à la recherche qui en aurait une perspective réductionniste. Quand les médecins mettent en opposition la recherche et la médecine, en décrivant cette dernière comme un art et non comme une science, ils expriment à quel point l'arrimage entre la recherche et la clinique leur paraît complexe. Enfin, comme les chercheur(e)s se méfient des médecins parce qu'ils auraient tendance à appliquer trop vite certains résultats de recherche en clinique, les médecins se méfient des intentions des chercheur(e)s qui ne veilleraient qu'à leur notoriété.

L'insuffisance des ressources créerait aussi des problèmes d'interactions entre la recherche et la clinique. Pour les chercheur(e)s, la précarité du financement ne favoriserait pas le développement de bonnes collaborations entre les chercheur(e)s et les médecins. De plus, elle les forcerait à s'allier avec l'entreprise privée qui profiterait ainsi du système public pour accélérer son propre développement. Pour les médecins, le manque de financement, d'organisation et de personnel en clinique ne favoriserait pas les collaborations avec la recherche à cause du manque de disponibilité et parce que les préoccupations immédiates occultent les préoccupations futures.

Pour ajouter aux obstacles interactionnels, la communication entre les chercheur(e)s et les médecins seraient extrêmement laborieuse. Les chercheur(e)s rapportent que les relations avec les médecins sont le plus souvent frustrantes parce qu'ils se sentent considérés comme des exécutants. Il semblerait exceptionnel d'être traité sur un pied d'égalité par les médecins. De leur côté, les médecins cliniciens se disent méprisés par les chercheur(e)s en général, même si ces derniers sont médecins. Ils se sentent utilisés pour fournir des matériaux biologiques ou encore des patient(e)s. Pour eux, la différence de langage entre la recherche et la clinique serait aussi trop grande pour qu'ils parlent de la même chose. Cependant, les médecins-chercheurs pensent qu'ils peuvent être les traducteurs et les réconciliateurs entre ces deux univers.

Les différences de statut sont très importantes pour les chercheur(e)s qui se considèrent peu payés et confinés dans l'ombre, tandis que les médecins seraient mieux rémunérés, mieux subventionnés et bénéficieraient de la reconnaissance publique à cause du travail des chercheur(e)s. Ils pensent que les médecins s'approprient facilement leurs succès. Comme les médecins ne sont pas victimes de ces différences, ils sont beaucoup moins préoccupés par les questions statutaires. Cependant, ils trouvent que le prestige qu'on leur attribue est exagéré.

Au sujet des compétences, les deux catégories de sujets se considèrent en mesure d'assumer le transfert des connaissances et de faire la vulgarisation pour le public ou les patient(e)s. Certains chercheur(e)s disent même qu'ils ont souvent complété l'information que les médecins avaient donnée aux patient(e)s. Ils disent aussi qu'ils sont plus en mesure d'évaluer les risques que les médecins. Ces derniers considèrent qu'ils sont plus compétents que les chercheur(e)s pour assumer ce genre de travail. Ils savent comment parler aux patient(e)s, comment les rassurer et ils éprouvent de la compassion pour eux, ce qui ne leur semble pas une qualité particulière des chercheur(e)s. Enfin, les chercheur(e)s et les médecins sont très critiques les uns envers les autres quand il s'agit de compétences avec

les patient(e)s. En ce qui concerne le transfert des connaissances et les interactions entre la recherche et la clinique, les chercheur(e)s pensent qu'il devrait y avoir des vulgarisateurs scientifiques spécialisés en communication. Par contre, les médecins-chercheurs croient que des hybrides entre la science et la médecine feraient d'excellents médiateurs entre les univers sociaux, scientifiques et médicaux.

Les questions de tempérament seraient un obstacle de plus aux interactions positives entre la recherche et la clinique. Les chercheur(e)s disent qu'en étant introvertis, ils défendent moins leurs points de vue, mais sont aussi moins sociables que les médecins. Ces derniers seraient extravertis et auraient plus tendance à s'imposer. Toutefois, les médecins pensent que les chercheur(e)s sont trop intransigeants et opportunistes là où il faut être compatissant et compétent.

Enfin, les rapports entre les chercheur(e)s et les médecins sont construits sur une forte hiérarchie. Cependant, ce système hiérarchique est beaucoup plus articulé et intégré chez les médecins. Par exemple, les chercheur(e)s disent que les médecins les considèrent comme des inférieurs, mais les médecins cliniciens considèrent aussi qu'ils sont dépréciés par les chercheur(e)s et les médecins-chercheurs. Parmi les médecins-chercheurs, les chercheur(e)s cliniciens se sentent déconsidérés par les chercheur(e)s fundamentalistes. Il semble qu'il y ait plus de prestige à être médecin chercheur fundamentaliste que médecin chercheur clinicien et qu'il y ait très peu de considération pour le médecin clinicien. De toute façon, la différence hiérarchique la plus marquée demeure entre le Ph.D. et n'importe quel type de Md.

6.3.2 Interactions entre la recherche, la clinique et l'entreprise privée

Le second ensemble d'interactions concerne les rapports entre la recherche, la clinique et l'entreprise privée. Comme nous pouvons le constater au Tableau VI, même si les catégories sont encore les mêmes, on retrouve des divergences ou des différences importantes dans la conception de ces rapports.

TABLEAU VI : INTERACTIONS ENTRE LA RECHERCHE, LA CLINIQUE ET L'ENTREPRISE PRIVÉE

Catégories	Chercheur(e)s	Médecins
Arrimage avec le privé	Souhaitable Recherche de rapports égalitaires	Dangereux, négligence du secteur public Médecine à deux vitesses
Pressions économiques	Trop puissantes Risque pour la démocratie	Trop puissantes Risque pour le libre choix

D'abord, l'association avec le privé est une chose qui peut être bénéfique dans l'optique des chercheur(e)s. Devant des conditions de financement limité et sous la pression des universités, ils sont fortement incités à collaborer avec le privé ou à former des compagnies. Cependant, ils souhaiteraient que ce soit plus profitable pour le système public. Ils disent que le privé profite des ressources du public sans en faire bénéficier les universités. Ils ne craignent pas le secteur public, mais ils souhaiteraient l'établissement de rapports plus égalitaires entre le privé et le public. Ils préféreraient que le système public soit le seul à financer les recherches mais pour eux, la situation paraît irréversible.

Pour les médecins, les alliances avec l'entreprise privée sont dangereuses pour le système public de santé. Le privé pourrait contrôler tous les tests diagnostiques et offrir tout ce qui peut exister. Les piètres conditions du système public, qui offre un accès limité à certaines

catégories de personnes et peu de service, contribuent, selon eux, au développement d'une médecine à deux vitesses qui discrimine les personnes les moins favorisées de nos sociétés.

Par contre, peu importent leurs divergences d'opinions sur la collaboration entre le public et le privé, les pressions économiques sur la recherche et sur la clinique seraient trop fortes, selon les chercheur(e)s et les médecins. Elles remettraient en cause la liberté démocratique en recherche et la liberté de choisir en médecine. Si un service public ne peut offrir la gamme des services existants et que toute la place est occupée par l'entreprise privée, on ne peut plus parler de choix pour les patient(e)s. De la même manière, si la recherche est trop dépendante des fonds privés, quel choix pourra exercer la société quant à l'orientation de la recherche ?

6.3.3 Interactions avec la population

Le Tableau VII, montre les interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et la population. Le transfert des connaissances, la question du libre choix, les processus de démythification et le pouvoir de l'ignorance sont au cœur de cet ensemble.

Le transfert des connaissances en dehors des milieux scientifiques et médicaux est une mission nécessaire, mais difficile à accomplir pour les chercheur(e)s et les médecins. Les processus de vulgarisation seraient longs et compliqués et il faudrait développer des compétences en communication. Pour les chercheur(e)s, viennent s'ajouter les problèmes avec les médias. Ils disent qu'il n'y a pas assez de journalistes scientifiques ou de chercheur(e)s qui soient de bons communicateurs. De plus, la population semblerait démontrer peu d'intérêt pour les choses scientifiques. Enfin, ce sont les conditions de

pratique actuelles, qui ne laisseraient pas assez de temps aux médecins pour remplir cette tâche.

TABLEAU VII : INTERACTIONS AVEC LA POPULATION

Catégories	Chercheur(e)s	Médecins
Transfert des connaissances en dehors des milieux scientifiques et médicaux	Difficiles Vulgarisation compliquée Interface mal adaptée avec les médias Faible intérêt de la population	Difficiles Vulgarisation longue à faire Conditions de pratique trop difficiles pour en donner le temps
Libre choix	Autodétermination de la population Information suffisante pour être en mesure de faire des analyses critiques des choix qui sont offerts	Autodétermination des patient(e)s Information suffisante
Démystification	Du rôle de chercheur	De la génétique médicale
Pouvoir de l'ignorance	Peur d'être mis au ban de la société Peur que la recherche en génétique soit arrêtée	Peur que les dirigeants ne prennent des décisions mal informées Mauvaise compréhension de la médecine génétique Accentuation des problèmes de ressources actuels Détérioration des services

Pourtant, comme nous l'avons vu dans les sections précédentes, les chercheur(e)s et les médecins sont convaincus que le transfert des informations est primordial pour que les gens puissent faire des choix libres et éclairés. Pour les chercheur(e)s comme pour les médecins, la transmission des informations est seule garante de l'autodétermination des populations et des individus. Les chercheur(e)s voudraient être en mesure de remplir leur mission d'information, afin que les gens puissent être plus critiques devant les services qu'on leur offre. Par contre, de par leur pratique, nous avons vu que le transfert des informations fait partie de la pratique clinique des médecins. Dans ces conditions, ces derniers souhaitent que les patient(e)s disposent de toutes les connaissances dont ils ont besoin pour être en mesure de faire des choix éclairés pour eux ou leur descendance.

Le transfert des connaissances vers la population et les patient(e)s sert en même temps d'entreprise de démystification de la recherche et de la génétique médicale. L'aura de

mystère qui les entoure fait craindre le pouvoir de l'ignorance aux chercheur(e)s et aux médecins. Les chercheur(e)s ont peur d'être ostracisés, d'être considérés comme des monstres en puissance et que leurs travaux soient arrêtés à partir de présuppositions erronées et irrationnelles. Les médecins craignent que la méconnaissance et la peur de la génétique n'entraînent les décideurs à poser des gestes qui seraient néfastes pour la population, ce qui ne ferait qu'aggraver la situation actuelle. Par exemple, la croyance que la génétique médicale est une spécialité marginale qui ne s'adresse qu'à quelques personnes qui ont des maladies extrêmement rares, fausse les perspectives décisionnelles. L'ignorance de ce que sont la recherche et la clinique de génétique apparaît néfaste aux chercheur(e)s et aux médecins.

6.3.4 Interactions reliées aux responsabilités

Pour terminer, le dernier ensemble interactionnel révèle les types de responsabilités qui sont prioritaires pour les chercheur(e)s et les médecins généticiens dans différentes situations d'interactions. Le Tableau VIII nous ramène d'abord à la responsabilité d'informer qui est centrale à la recherche. Les chercheur(e)s se sentent responsables de transmettre leurs connaissances dans les milieux publics, biomédicaux et gouvernementaux, tandis que les médecins s'intéressent moins au grand public, mais se considèrent responsables de faire de la formation dans les milieux biomédicaux et gouvernementaux, tout en continuant leur travail avec les patient(e)s.

Conséquemment, la seconde responsabilité que s'attribuent les chercheur(e)s et les médecins est celle de protéger la société et ses membres. Selon les chercheur(e)s, la société doit être protégée contre les dérives de la recherche et les patient(e)s contre les médecins. Pour les médecins, ils disent devoir protéger les patient(e)s contre les chercheur(e)s et la génétique médicale contre les décideurs.

TABLEAU VIII : INTERACTIONS RELIÉES AUX RESPONSABILITÉS

Catégories	Chercheur(e)s	Médecins
Responsabilité de transférer les connaissances	Milieus publics Milieux biomédicaux Milieux gouvernementaux	Milieus biomédicaux Milieux gouvernementaux Patient(e)s : informer à propos des conséquences, des risques et des avantages
Responsabilité de protéger	La société contre les dérives de la recherche Les patient(e)s contre les médecins	Les patient(e)s contre les chercheur(e)s La génétique médicale contre les décideurs
Responsabilités professionnelles	Trouver Faire avancer les connaissances Aider l'humanité	Aider les patient(e)s à faire des choix éclairés Offrir tout ce qui est possible pour aider les patient(e)s Entretenir l'espoir Offrir une meilleure qualité de services
Partage des responsabilités	Société Comités d'éthique	Patient(e)s État
Établissement de normes	Prise de position sociale Encadrement de la pratique Protection contre les pressions économiques et idéologiques	Résolution des problèmes éthiques de la pratique clinique

À un niveau professionnel, la responsabilité des chercheur(e)s est d'abord et avant tout de trouver et de faire avancer les connaissances dans le but d'aider l'humanité et la société. Les médecins s'attachent à la responsabilité d'aider les patient(e)s à faire des choix éclairés, mais ils ajoutent qu'il est de leur devoir d'offrir tout ce qui peut leur être bénéfique comme traitement et comme service, y compris d'entretenir l'espoir. Cependant, les chercheur(e)s comme les médecins ne veulent pas être seuls responsables de la recherche en génétique de la reproduction. Les premiers considèrent que les choix en cette matière doivent tomber sous la responsabilité de la société et des comités d'éthique et les seconds considèrent que ces problèmes relèvent de la responsabilité de l'individu et de l'État. Enfin, les chercheur(e)s font un appel à la normalisation et à la protection contre les pouvoirs économiques et idéologiques tandis que les médecins voudraient bien voir se régler les problèmes éthiques de la pratique clinique.

6.3.5 Conclusion

On pourrait être porté à croire que les conceptions différentes des interactions entre la recherche et la clinique opposent les chercheur(e)s et les médecins. Cependant, une telle conclusion ne serait pas réaliste. En fait, j'interprèterais ces différences comme de la complémentarité, car je crois que ces oppositions ne sont attribuables qu'à la nature des approches scientifiques et médicales et aux rapports de force qui sont exercés de part et d'autre. Les aspects négatifs de ces rapports, entre la recherche et la clinique, peuvent devenir avantageux pour les individus parce qu'à travers les rivalités, la recherche et la clinique sont sous haute surveillance, chacun observant ce que fait l'autre d'un oeil critique.

Le système d'interprétation des chercheur(e)s, ajouté à celui des médecins, s'emboîtent l'un dans l'autre pour, en fin de compte, couvrir un plus vaste éventail de réflexion et de protection de la société et de l'individu. Les chercheur(e)s ont une approche plus centrée sur la société, la découverte et les connaissances, alors que les médecins canalisent leurs efforts sur l'individu et les applications thérapeutiques. Les failles des uns sont comblées par les forces des autres, chaque groupe ne désirant pas que la responsabilité d'une dérive quelconque ne lui incombe. Au coeur de cette situation, le patient risque d'être mieux informé, plus autonome et mieux protégé.

Cependant, plus la recherche fera partie de la clinique, plus il sera possible que les relations entre les chercheur(e)s et les médecins deviennent moins tendues. Les rapports quotidiens dans des conditions difficiles n'aident pas à modifier ces rapports. Pourtant, j'ai pu observer qu'ils se transformaient malgré l'existence des stéréotypes, et le travail multidisciplinaire dont il n'est pas fait mention ici, aide beaucoup à l'assainissement des rapports. De plus, la présence des médecins-chercheurs en génétique aide réellement à assouplir les positions et à effacer le souvenir des mauvaises expériences.

Au niveau institutionnel, les médecins ont perdu beaucoup de pouvoir et les nouvelles générations de médecins, provenant de classes sociales différentes et dont certains ont fait des études supérieures à l'étranger, sont plus ouvertes au travail multidisciplinaire. Par exemple, les médecins plus jeunes ont tendance à considérer les conseillères en génétique comme des professionnelles autonomes. Elles font aussi de plus en plus partie de leurs projets de recherche en génétique. Le développement biomédical, surtout en génétique de la reproduction, exige un travail de collaboration entre la recherche et la clinique, et les attitudes doivent forcément changer. Les discours des médecins-chercheurs sont ainsi plus près de la réalité des interactions qui sont en train de se développer entre la recherche et la clinique de la génétique de la reproduction.

D'ailleurs, de nouvelles pratiques développent aussi de nouveaux comportements. Comme on a pu le constater dans les données, les chercheur(e)s qui ont travaillé en clinique sont plus près de la réalité des patient(e)s. De même, les généticiens qui font de la recherche sont plus à même de saisir les problèmes d'ajustement entre les chercheur(e)s et les médecins. Enfin, au Québec, le Réseau de médecine génétique appliquée (RMGA) réunit chercheur(e)s, médecins et médecins-chercheurs sous la même bannière, à travers différents axes de recherche où la multidisciplinarité est omniprésente et dans lesquels les sciences humaines et sociales jouent un rôle de plus en plus important. Plus personne aujourd'hui ne peut rester cantonné dans sa discipline, les univers scientifiques, biomédicaux et sociaux se rencontrent et le partage des connaissances, même sous la forme de débats, modifie peu à peu les représentations des chercheur(e)s et des médecins généticiens. D'ailleurs, dans le chapitre qui suit, c'est de représentations dont il sera question.

6.4 Éléments suscitant l'émergence normative à partir des préoccupations et des interactions entre les chercheur(e)s et les médecins (Sections 1, 2 et 3)

TABLEAU IX CHAP VI Sections I et 2	Préoccupations des chercheur(e)s	Préoccupations des médecins
Facteurs ou circonstances favorisant l'émergence normative		
<i>Nouvelles connaissances</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Recherche fondamentale stimulante pour l'émergence normative (site du dépassement des connaissances) • Mise à jour constante des connaissances • Importance de la transmission des connaissances • Les chercheur(e)s croient que les patient(e)s, les autres professionnels de la santé et le grand public devraient avoir accès aux nouvelles connaissances • Vulgarisation scientifique devrait être faite par les chercheur(e)s • Nécessité d'avoir des hybrides entre la science et les médias, des vulgarisateurs professionnels • Les chercheur(e)s ne croient pas qu'on puisse donner suffisamment d'information et arriver à les vulgariser de façon à ce que le patient fasse vraiment un consentement éclairé • L'acquisition de nouvelles connaissances est le seul moyen pour que l'individu puisse conserver son autonomie • Faire avancer les connaissances et dépasser 	<ul style="list-style-type: none"> • Transfert des connaissances et des informations nécessaires aux décisions des patient(e)s • Responsabilité d'informer les collègues, les médias, les décideurs et la population • Mise à jour des connaissances • Manque de connaissance des médecins généralistes et des médecins spécialistes en génétique

	<p>les limites du savoir</p> <ul style="list-style-type: none"> • Avec la recherche fondamentale on n'est pas dans le domaine des connaissances mais dans celui du non-su • Améliorer le sort de l'humanité 	
<i>Nouvelles pratiques</i>	<p>Scientifiques et biomédicales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Clinique dépendante de la recherche • Recherche dépendante de fonds publics et privés • Situation fréquente où il est essentiel de déterminer si les risques sont plus élevés que les bénéfices • Présence de plusieurs médecins-chercheurs en génétique • Priorité d'informer • Les médecins sont souvent mal informés des risques inhérents à l'application clinique des nouvelles découvertes • Une mauvaise information risque d'effrayer les personnes déjà anxieuses • Les chercheur(e)s seraient plus en mesure de répondre aux interrogations des patient(e)s • Les chercheur(e)s et les médecins doivent combiner leurs connaissances pour donner une information plus complète aux patient(e)s • L'efficacité et les faiblesses des nouveaux moyens thérapeutiques seraient mal connues des médecins • Certains chercheurs croient que ce n'est pas à eux d'informer les patient(e)s, mais qu'ils doivent mieux informer les médecins • Trouver les moyens de 	<p>Scientifiques et biomédicales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Responsabilité face à la transmission des informations sans aller plus loin que de proposer des solutions • Retrait dans la prise de décision • Libre choix qui doit se faire d'une façon individuelle • Tradition individuelle pour les choix concernant la santé • Qualité des services entravée par le manque de ressources humaines et matérielles • Manque de vision commune • Distribution inégale des ressources entre les services • Discrimination de certaines catégories de patient(e)s • Pratique médicale axée sur la prévention • Constante remise en question • Le médecin a la responsabilité de protéger le patient • Mises à jour fréquentes des pratiques • Médecine où on doit souvent faire face à ses limites • Respecter les choix des gens • Mauvaises conditions de référence • Médecine qui rassure les parents • Inconfort devant l'unique solution de l'avortement sélectif • Décisions qui ont des impacts majeurs sur la vie

	<p>dénoncer les dérives</p> <ul style="list-style-type: none"> • Responsables de dire que leurs travaux peuvent mener à autre chose • La rencontre des chercheur(e)s avec les patient(e)s humaniserait leur travail, l'échantillon représenterait une personne et non seulement du matériel biologique <p>Sociales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Favorables pour le développement du secteur privé • Les chercheur(e)s doivent s'adresser au grand public en amont des services de santé • Ils croient qu'il faille susciter l'intérêt du grand public, commencer le développement des connaissances à l'école et trouver de bons vulgarisateurs pour les médias • La société manque de volonté pour élargir son champ de connaissance • Déficience des médias dans leur capacité à transmettre une information juste • Des choix sociaux doivent se faire pour ce qui concerne les développements et les applications de la génétique • Développement d'une conscience sociale sur les applications de la science sur l'être humain • Réflexions éthiques importantes • Questionnement sur le statut de l'embryon, sur l'avortement, sur la définition de l'être humain 	<p>des parents</p> <ul style="list-style-type: none"> • Manque de moyens pour offrir des diagnostics plus précoces pour laisser plus de temps aux patient(e)s pour prendre des décisions <p>Sociales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Des choix sociaux doivent se faire pour ce qui concerne les développements et les applications de la génétique • Danger que la société puisse faire des choix qui vont restreindre la liberté de chacun • Les choix individuels sont une protection contre l'eugénisme social ou d'État • L'État a la responsabilité d'assurer la qualité des services • Peu de support social pour aider les patient(e)s à vivre avec leur décision • Les instances décisionnelles ne comprennent pas ce qui se passe en génétique • L'État est influencé par des conseillers qui ne connaissent pas vraiment la génétique • Éviter la discrimination selon les groupes d'âge, d'individus ou de population • L'État doit protéger la génétique médicale des abus de l'entreprise privée • L'ignorance des décideurs ou des critiques de la génétique empêche la population de bénéficier des services • La population devrait avoir son mot à dire concernant les services cliniques et de laboratoire
--	---	---

<i>Interdits</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Abus des personnes vulnérables 	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiés
<i>Inadéquation des normes en vigueur</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Insuffisance des normes pour contrôler la recherche fondamentale en génétique • Manque de contrôle des sciences par la population • Manque de moyens pour maintenir le libre choix • Manque de moyens pour être en mesure de prendre des décisions collectives • Manque de moyens pour financer la recherche • Manque de moyens pour limiter l'entreprise privée 	<ul style="list-style-type: none"> • Insuffisance des normes pour encadrer le développement de la pratique • Absence de normes organisationnelles • Absence de norme pour limiter l'entreprise privée • Absence de normes pour la formation des médecins en génétique • Absence de normes pour la formation du personnel
Dangers potentiels		
<i>Culturels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Idéologie du progrès vue comme un dogme, sans discernement et sans analyse • Primauté des liens biologiques sur les liens sociaux • Technologie déshumanisante • Analyses ancrées dans nos valeurs et nos croyances • Les fausses croyances entraînent des réactions guidées par la peur plus que par la connaissance • Beaucoup de peurs seraient non fondées et la population minimise la complexité du fonctionnement de la génétique, ainsi que ses aspects sociaux et culturels • Que les critères culturels de la normalité changent 	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiés
<i>Sociaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Contrôle de la recherche par l'entreprise privée • Manipulation du public • Manipulation des médias • Ce qui est découvert peut servir d'autres intérêts que ceux des individus • Danger d'un pouvoir élitiste sur l'opinion publique • Limite de l'exercice des 	<ul style="list-style-type: none"> • Danger que la société puisse faire des choix qui vont restreindre la liberté de chacun • Que l'État se mêle des choix concernant la reproduction • Aversion contre les retards mentaux, exacerbée par l'exercice de l'autonomie des individus dans les sociétés

	<p>choix démocratiques</p> <ul style="list-style-type: none"> • L'accès à l'information peut devenir un leurre • Manipulation de l'information • Choix de société qui peuvent mener vers l'eugénisme • Vouloir trouver des solutions médicales à n'importe quel prix peut entraîner des problèmes sociaux majeurs • Risque de dérives non seulement scientifiques mais aussi sociales • Abus des patient(e)s par l'entreprise privée • Danger de bris de confidentialité par les entreprises privées • L'argent public sert au privé dans les associations entre les universités et l'entreprise privée • Abus de la science 	<p>démocratiques</p> <ul style="list-style-type: none"> • Création de deux classes de patient(e)s : ceux qui savent et ceux qui ne savent pas, ce qui pourrait limiter l'accès aux services en éloignant les personnes qui sont moins instruites • Danger que la médecine de la reproduction devienne une médecine de luxe parce que les services publics n'ont pas les moyens de les offrir • Danger d'aller trop loin dans la sélection et dans l'élimination de certains caractères génétiques • Craignent de faire des cassures dans l'évolution et de mettre l'espèce en danger • Domination de la population par un petit groupe • L'aspect commercial qui dérive du séquençage du génome représente une menace réelle pour la prestation des services • Perte de contrôle de l'État sur la médecine génétique • Eugénisme d'État • Discrimination • Que les décideurs mal informés aillent à l'encontre de l'intérêt des patient(e)s • Détérioration des services de génétique • Déploiement d'une médecine à deux vitesses • Choix individuel menacé par l'absence de services adéquats
<i>Professionnels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Que la recherche en génétique soit arrêtée • Que les chercheur(e)s soient discrédités • Que les médecins ne disent pas toujours toute la vérité sur les risques 	<ul style="list-style-type: none"> • Exode des généticiens vers des milieux plus favorables • Manque de valorisation des bons chercheurs • Pénurie de médecin généticien • Pénurie de personnel

	<ul style="list-style-type: none"> • Danger que les médecins ne soient pas toujours en mesure de transmettre des informations justes • Les médias peuvent déformer la nature des informations et jeter le discrédit sur les scientifiques • Qu'ils soient tenus responsables des dérives • L'incitation à ce que les chercheur(e)s développent leurs propres entreprises peut conduire à des abus • La diminution des fonds publics pour financer la recherche • Recherche déterminées par les besoins de l'industrie • Perte de la qualité des recherches au profit du rayonnement • Par leur choix d'adopter des moyens palliatifs, les médecins cautionnent la disparition des approches thérapeutiques 	<p>spécialisé</p> <ul style="list-style-type: none"> • Se sentir mal compris • Difficulté de résister aux nouveaux moyens thérapeutiques à cause de la convergence du désir de soigner et de la demande des patient(e)s • Peur que les choses n'aillent trop loin trop vite à cause de problèmes éthiques non résolus dans la pratique
<i>Individuels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Augmenter l'anxiété • Mauvaise information de la part des médecins • Manipulations de tout genre • Attentes irréalistes créées par les médecins • L'ignorance des médecins peut priver les patient(e)s de nouveaux traitements • Danger d'être exploité 	<ul style="list-style-type: none"> • Situation défavorable pour les personnes peu instruites dans leur exercice du libre choix basé sur des connaissances génétiques • Non accès aux services de génétique • Perte du libre choix
<i>Désirs de performance</i>	<ul style="list-style-type: none"> • On veut aller trop vite pour performer et les questions sociales sont plus longues à résoudre 	<ul style="list-style-type: none"> • Difficile de résister à la tentation de modifier les gènes pour guérir • Désir de diminuer l'impuissance devant la maladie
Dynamiques favorisant l'émergence normative		
<i>Autorégulation professionnelle</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Veulent que la société leur indique des balises • Travail de concert avec les 	<ul style="list-style-type: none"> • Veulent que l'État fixe des normes pour l'organisation des services, mais à partir de

	comités d'éthique	connaissances en génétique • Pour ce qui est de leur pratique, préfèrent l'autorégulation professionnelle
<i>Conjonction d'expertises</i>	• Nécessité multidisciplinaire avec la participation du grand public	• Non spécifiée
<i>Interactions avec les patient(e)s</i>	• Pour certains, elle est nécessaire au transfert des connaissances, pour d'autres elle est inutile s'il y a eu de bons contacts avec les médecins	• Informateur/informé • Responsabilité de protéger les patient(e)s • Délégation de la responsabilité des décisions
<i>Interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s</i>	• Informateurs/informés • Relations complexes • Difficulté d'arrimer la recherche fondamentale et la pratique clinique	• Rapports privilégiés entre les médecins et les patient(e)s
• Représentations symboliques du réel qui favorisent l'émergence normative		
<i>Représentations et imaginaires savants et biomédicaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Recherche fondamentale stimule l'imaginaire • Les chercheur(e)s croient que le partage des connaissances équivaut à une augmentation de l'autonomie des individus • La mystification de la génétique menace la recherche • Interdits basés sur l'ignorance • Le partage de l'information = amélioration de la réputation des chercheur(e)s • Seule la transparence peut permettre d'éviter les dérives • L'entreprise privée ne voit que son profit • Importance des normes sociales pour éviter les dérives 	<ul style="list-style-type: none"> • Danger de l'entreprise privée • Danger que l'information soit transmise par les chercheur(e)s • Représentation des décideurs mitigée, reliée à l'incompétence • Instauration d'une médecine à deux vitesses • Attrait des nouvelles technologies à visées thérapeutiques
<i>Représentations et imaginaire pseudo-savants</i>	• Non identifiés	• Non identifiés
<i>Représentations et</i>	• Recherche fondamentale	• Découverte en recherche =

<i>imaginaire populaires</i>	stimule l'imaginaire • Découverte en recherche = application clinique	application clinique
• Types de régulations appliquées ou en émergence		
<i>Les producteurs des normes en émergence</i>	• La société • Les comités d'éthique multidisciplinaires	• La société • L'État mais à partir de connaissances réelles en génétique
<i>Les régisseur(e)s présumés des futures normes</i>	• La société • Les comités d'éthiques • Les chercheur(e)s	• L'État • Comités d'éthique
<i>Les objets et les sujets visés par l'encadrement normatif</i>	Objets : • Les travaux de la recherche • Le développement de la recherche • Le choix des applications cliniques • Entreprise privée Sujets : • Les chercheur(e)s • Les médecins • Les organismes subventionnaires • La société	Objets • Organisation des services • Budgets pour la génétique • Libre accès aux services • Entreprise privée Sujets : • Non identifiés
<i>Sanctions possibles</i>	• Non identifiées	• Non identifiées
<i>Stratégies</i>	• Information du grand public • Information des médecins • Développement des connaissances à partir de l'école • Maintien des comités d'éthique • Mise en place de normes sociales pour nous protéger contre les abus	• Stratégies personnelles ou interventions professionnelles auprès de l'État • En réalité, aucune stratégie d'ensemble

TABLEAU X CHAP VI Section 3	Problèmes entre la recherche et la clinique (Chercheur(e)s)	Problèmes entre la recherche et la clinique (Médecins)
Facteurs ou circonstances favorisant l'émergence normative		
<i>Nouvelles connaissances</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Aucune connaissance des effets à long terme sur l'humain 	<ul style="list-style-type: none"> • Les connaissances de la recherche sont difficiles à transférer aux patient(e)s, il faut donc que le médecin soit au courant de ce qui se passe • La tâche de transférer les connaissances revient aux médecins • Les chercheur(e)s n'auraient pas la formation nécessaire pour informer les patient(e)s avec compassion et simplicité
<i>Nouvelles pratiques</i>	<p>Scientifiques et biomédicales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • La recherche et la clinique sont des univers différents mais complémentaires • Bon exemple de synergie : la clinique est dépendante de la recherche parce que les cliniciens n'ont pas les habiletés et la formation nécessaires pour réaliser certaines techniques, tandis que la recherche n'a accès aux patient(e)s que par l'entremise des médecins • Le développement des moyens thérapeutiques dépend de la collaboration entre la recherche et la clinique • Au niveau théorique, les collaborations sont nécessaires et stimulantes • Problèmes moraux des chercheur(e)s lorsque leurs découvertes sont trop rapidement transférées en clinique en passant parfois directement à l'humain sans 	<p>Scientifiques et biomédicales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • La recherche et la clinique sont des univers différents mais complémentaires • Pratique clinique qui nécessite d'être toujours à jour dans les connaissances • Le médecin clinicien doit être en mesure de comprendre la recherche à laquelle il va participer • C'est très difficile de concilier les intérêts de la clinique et de la recherche pour les cliniciens • Certains cliniciens sont en mesure de collaborer avec les chercheur(e)s et ils le désirent parce qu'ils veulent donner accès à de nouveaux moyens thérapeutiques à leurs patient(e)s • Seule la collaboration entre la recherche et la clinique peut permettre de découvrir de nouvelles avenues thérapeutiques • Pour les hybrides, il est

	<p>tests sur les animaux</p> <ul style="list-style-type: none"> • Travail des chercheur(e)s est peu valorisé par les médecins et la société • Les médecins ne s'impliquent pas beaucoup dans la recherche, pourtant, la médecine est dépendante de la recherche • Les médecins sont en position de force en médecine • Le système universitaire québécois n'aide pas les médecins à être en mesure de s'impliquer en recherche • Pas autant d'interaction entre les chercheurs(e)s et les médecins que le mandat l'exige <p>Sociales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • L'État devrait investir pour l'expérimentation sur l'animal afin d'éviter que le transfert des techniques ne passe directement à l'humain • Les patient(e)s ont de la difficulté à accepter de ne pas prendre de risque et renoncer à ce qu'ils désirent 	<p>bénéfique que les deux groupes se côtoient</p> <ul style="list-style-type: none"> • L'entretien de l'espoir est primordial dans une médecine qui ne dispose que de moyens diagnostiques • La recherche représente l'espoir • Le médecin a le pouvoir de décider si le patient peut bénéficier de tests qui ne sont pas encore validés • Les médecins devraient être au courant de ce qu'ils peuvent offrir à leurs patient(e)s • Il faut être en mesure de circonscrire les problèmes, cas par cas, selon des conditions bien précises quand on veut offrir ce qui existe en recherche • Ce sont les médecins qui ont les compétences nécessaires pour décider de ce qui peut s'appliquer, d'évaluer les risques, d'expliquer et d'informer les patient(e)s de ce qui va se passer • Face à leurs limites, certains médecins sont allés en recherche • Il y a des limites, mais elles reculent à grands pas. Certains médecins disent qu'ils ne vivent pas sur le mode de la frustration parce qu'ils ont l'expérience des choses qui changent, les limites apparaissent comme des défis • Les médecins généticiens n'ont pas de grands pouvoirs de guérison • Protéger les patient(e)s des abus de la recherche • Ils sont les seuls à avoir les compétences nécessaires
--	--	---

		<p>pour évaluer les risques et les bénéfices d'une nouvelle technologie médicale pour les patient(e)s. Ils se disent aussi responsables de demander des moyens thérapeutiques et d'exiger des résultats.</p> <p>Sociales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les patient(e)s désirent collaborer à la recherche et au développement des connaissances surtout lorsque eux-mêmes ou leurs proches sont concernés par la maladie qui fait l'objet d'investigation • Obligation sociale de la recherche et de la médecine d'offrir ce qui est disponible en recherche • Les structures institutionnelles et les moyens financiers ne contribuent pas à ce que les relations entre les chercheur(e)s et les médecins soient faciles
<i>Interdits</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Pratiques actuelles à la limite de ce qui est acceptable • Utilisation de techniques dangereuses pour être en mesure d'apporter des solutions 	<ul style="list-style-type: none"> • Non définis
<i>Inadéquation des normes en vigueur</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Aucune norme exigeant les essais sur les animaux du transfert technologique à l'humain 	<ul style="list-style-type: none"> • Non définie
Dangers potentiels		
<i>Culturels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non définis 	<ul style="list-style-type: none"> • Non définis
<i>Sociaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non définis 	<ul style="list-style-type: none"> • Non définis
<i>Professionnels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Collaborations qui peuvent mener à ce que quelqu'un d'autre s'approprie nos travaux ou le prestige qui nous serait dû 	<ul style="list-style-type: none"> • Les médecins non-chercheurs sont réticents à ce que la recherche s'infilte en clinique • La compétition fait en sorte

	<ul style="list-style-type: none"> • Servir de faire-valoir • Les médecins enlèvent la vedette aux chercheur(e)s et comme ce sont eux qui ont accès aux patient(e)s, il vont aussi prendre le crédit • Les médecins utilisent des techniques qui sont dangereuses pour les patient(e)s ou pour les enfants à naître • Perte de contrôle des chercheur(e)s sur l'application des technologies qu'ils développent • Danger dû au fait que les médecins veulent une solution à tout prix • Problèmes moraux lorsque ce qu'ils découvrent passe directement à l'humain • Aucun pouvoir de décision quant à l'application de leurs découvertes sur l'humain • Fin des subventions = fin de la recherche et de la collaboration avec les médecins • Instabilité des équipes de recherche à cause du financement 	<p>que des résultats qui pourraient être importants pour la médecine ne sont pas divulgués</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les chercheur(e)s vont se décourager des conditions de recherche dans lesquelles ils vivent et ils vont s'en aller • Que les chercheur(e)s aient directement accès aux patient(e)s • Que les chercheur(e)s décident de ce qui doit être appliqué en clinique • Que les chercheur(e)s évaluent les risques • Les chercheur(e)s médecins ne peuvent que négliger un des aspect de leur travail, soit la clinique soit la recherche • Difficile de conserver sa neutralité lorsqu'on est médecin chercheur
<p><i>Individuels</i></p>	<ul style="list-style-type: none"> • Protection des patient(e)s contre les médecins • Les médecins veulent trop vite transférer les connaissances en clinique • Danger pour l'individu de subir les conséquences d'un transfert trop rapide en clinique • Les médecins utilisent les individus comme des cobayes, ils peuvent devenir des victimes du transfert trop rapide à la clinique • Que le patient soit considéré en dernier dans la relation entre les chercheur(e)s, les 	<ul style="list-style-type: none"> • Protection des patient(e)s contre les chercheur(e)s • Les chercheur(e)s utilisent les individus comme des cobayes • Manque de respect du temps et de la vie des patient(e)s quand on les fait entrer dans des protocoles de recherche • Le patient devient au service de la recherche et non plus l'inverse • L'atmosphère de compétition ne permet pas de toujours respecter les patient(e)s

	médecins et les patient(e)s	
<i>Désirs de performance</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Les médecins frôlent la limite entre ce qui est permis et ce qui n'est pas officiellement permis 	<ul style="list-style-type: none"> • Les chercheur(e)s sont obsédés par le désir de performer
Dynamiques favorisant l'émergence normative		
<i>Autorégulation professionnelle</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Aimeraient avoir un peu plus de pouvoir sur les applications de leurs découvertes 	<ul style="list-style-type: none"> • Veulent conserver l'autorégulation professionnelle
<i>Conjonction d'expertises</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Chercheur(e)s, médecins chercheur(e)s et médecins 	<ul style="list-style-type: none"> • Chercheur(e)s, médecins chercheurs et médecins
<i>Interactions avec les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Trop peu d'interaction avec les patient(e)s 	<ul style="list-style-type: none"> • Exclusivité de l'interaction avec les patient(e)s
<i>Interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Compétition et divergences d'opinions entre les chercheur(e)s et les médecins • Antagonisme pour le transfert des connaissances ou des technologies en clinique • Animosité • Déterminées par des rapports hiérarchiques • Différences salariales • Les Md. nous considèrent comme des techniciens 	<ul style="list-style-type: none"> • Les Ph.D. nous considèrent comme des fournisseurs de matériaux qui n'ont pas accès à la connaissance • Les chercheur(e)s dévalorisent la médecine • Les médecins-chercheurs dévalorisent les cliniciens • Les hybrides croient qu'ils peuvent servir de liens entre la recherche et la clinique, ils pourraient réconcilier les deux mondes • Les hybrides ont du travail à faire pour que les cliniciens les acceptent comme de vrais médecins • Relations hiérarchiques complexes : Chercheurs médecins fundamentalistes, chercheurs médecins cliniciens, médecins cliniciens et chercheur(e)s • Pour les médecins-chercheurs, les vieux préjugés entre les Md. et les Ph.D. ont de plus en plus tendance à disparaître • Les anciens préjugés empêchent de voir les nouvelles relations qui s'établissent lentement, en les classant dans la catégorie des exceptions plutôt que

		<p>dans l'émergence de nouveaux rapports</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les hybrides sont en train de développer un nouveau type d'interaction
• Représentations symboliques du réel qui favorisent l'émergence normative		
<i>Représentations et imaginaires savants et biomédicaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Le médecin est un technicien tandis que le chercheur invente et découvre, il n'applique pas seulement ce que les autres ont trouvé • Pour les médecins, la recherche a un aspect utilitaire qui vient amplifier leur pouvoir 	<ul style="list-style-type: none"> • Les chercheur(e)s sont intransigeants, compulsifs et très exigeants • Les intentions des chercheur(e)s ne sont pas uniquement centrées sur l'intérêt du patient mais aussi sur leur carrière • Les chercheur(e)s sont à la recherche de la gloire et du prix Nobel
<i>Représentations et imaginaire pseudo-savants</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiés 	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiés
<i>Représentations et imaginaire populaires</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Les chercheur(e)s n'ont pas de pouvoir comparés aux médecins qui ont aux yeux des gens le pouvoir de guérir 	<ul style="list-style-type: none"> • La société a idéalisé ses médecins parce qu'elle a besoin d'être rassurée
Types de régulations appliquées ou en émergence		
<i>Les producteurs des normes en émergence</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Les chercheur(e)s et les médecins 	<ul style="list-style-type: none"> • Les médecins
<i>Les régisseur(e)s présumés des futures normes</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Les chercheur(e)s, les médecins et l'université 	<ul style="list-style-type: none"> • Les médecins
<i>Les objets et les sujets visés par l'encadrement normatif</i>	<p>Objets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les conditions de collaboration en recherche • Le transfert des connaissances et des technologies • Les conditions de recherche pour les médecins <p>Sujets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les médecins 	<p>Objets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Le transfert des connaissances • La relation avec les patient(e)s • Le choix des connaissances ou des technologies transférables <p>Sujets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les chercheur(e)s
<i>Sanctions possibles</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiées 	<ul style="list-style-type: none"> • Non identifiées
<i>Stratégies</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Rapports plus égalitaires • Collaboration où le travail 	<ul style="list-style-type: none"> • Développer les relations entre les chercheur(e)s et les

	<p>scientifique de chacun est reconnu</p> <ul style="list-style-type: none">• Le Md. et le Ph.D. sont tour à tour chercheur(e) principal• Partager des objectifs et des intérêts de recherche communs• Quand le bien-être du patient devient un objectif commun et que la qualité des services tient autant à coeur au Md. qu'au Ph.D., les différences hiérarchiques s'estompent	<p>médecins par l'intermédiaire des hybrides</p>
--	---	--

CHAPITRE VII

REPRÉSENTATIONS DE LA GÉNÉTIQUE

L'étude de l'imaginaire et des représentations sociales, culturelles, disciplinaires et individuelles des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, à partir de leurs discours sur la génétique de la reproduction, demeure l'unique préoccupation du chapitre VII. Encore une fois, ce dernier s'est construit à partir d'objectifs bien précis. Il s'agit des objectifs spécifiques : e) mettre en évidence la part des représentations et celle de l'imaginaire dans les conceptions que se font les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s de la génétique de la reproduction ; f) explorer leurs représentations du présent et de l'avenir de la génétique de la reproduction ; g) examiner l'influence des croyances dans la construction des représentations et dans la transmission des connaissances inhérentes à la génétique de la reproduction.

Dans cet ordre d'idées, la première section de ce chapitre permet de dégager certaines des représentations culturelles, sociales et individuelles les plus prégnantes et les plus partagées par les sujets de la recherche à propos de la génétique. Dans une perspective plus orientée vers les représentations technoscientifiques et disciplinaires, la deuxième section dévoile les représentations des chercheur(e)s et des médecins généticiens à propos du clonage

humain et de la thérapie germinale. Enfin, on retrouve encore le tableau de synthèse en troisième section.

7.1 Représentations sociales, culturelles et individuelles de la génétique

Même si, après plus de quatre décennies d'études, les sciences sociales et humaines n'ont réussi qu'à esquisser des contours conceptuels flous et controversés à propos des représentations sociales et culturelles, elles font consensus sur le fait qu'elles sont riches en matière de cognition, d'idéologie, de croyances, de valeurs, d'opinions et d'attitudes. Ce qui m'intéresse dans les représentations, c'est de voir comment elles peuvent contribuer, même de façon paradoxale, aux processus d'émergence normative en génétique de la reproduction, en maintenant des valeurs traditionnelles tout en participant aux dynamiques de changements.

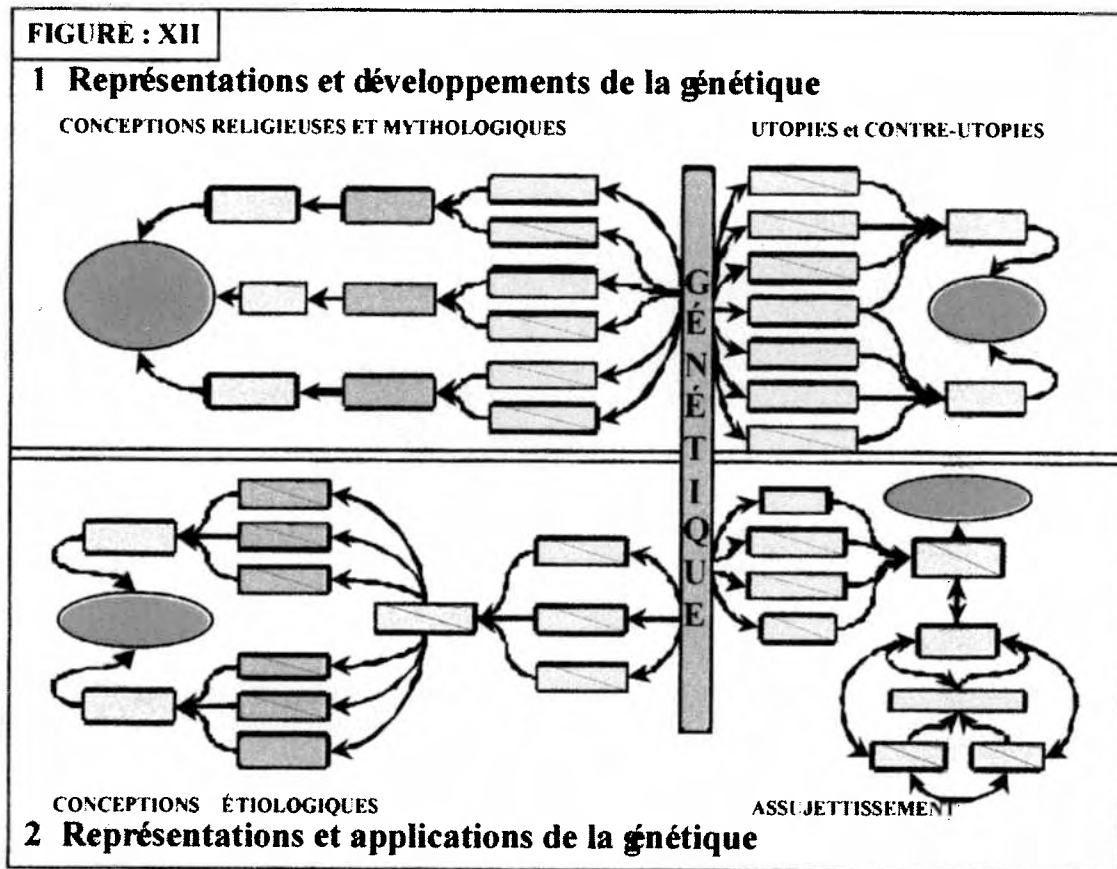
Les caractères à la fois statiques, dynamiques et évolutifs des représentations culturelles, sociales et individuelles, me semblent un élément majeur dans l'identification des processus de changements sociaux et dans l'initiation des processus d'émergence des normes. Étant donné que la génétique de la reproduction stimule l'imaginaire occidental au point qu'on veuille à la fois s'en protéger et la développer, il est indéniable que les représentations qu'on s'en fait auront un impact majeur sur son utilisation, son insertion dans les pratiques sociales et sur le type d'encadrement normatif que nous en ferons. Pour ces raisons, il est impératif de connaître quelles sont les principales représentations qui se rattachent à la génétique et d'identifier les craintes et les espoirs qu'elles suscitent. Une telle approche devrait nous aider à comprendre l'étendue du pouvoir de certaines d'entre elles dans la détermination des normes qui régiront la génétique de la reproduction.

Dans cette section, nous explorerons différentes facettes de la conception de la génétique en nous distanciant des univers de connaissances scientifiques et médicales pour plonger dans celui des valeurs, des opinions, des croyances, de la spéculation et de l'anticipation individuelles. Il ne sera plus question de faire des différences entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s, car dans ce lieu d'interprétation de la génétique, les différences s'estompent pour laisser place à des conceptions qui n'ont rien à voir avec la formation professionnelle ou l'objectivité. Les représentations purement scientifiques et médicales de la génétique humaine ne sont pas présentées ici.

Lors des entrevues, je demandais aux personnes interviewées de me parler en faisant référence à la part d'imaginaire que stimule la génétique. Les représentations qui se sont dégagées de ces discours étaient partagées par presque tous les participant(e)s, qu'ils soient chercheur(e)s, médecins ou patient(e)s. Conséquemment, les résultats seront présentés comme un ensemble et non selon leur appartenance à des catégories de sujets. Ce qui m'intéressait, c'était d'identifier quelles étaient les représentations les plus prégnantes dans l'imaginaire des participant(e)s et celles qui pourraient exercer le plus d'influence sur l'interprétation et la compréhension de la génétique, sur l'utilisation et le développement des pratiques de génétique de la reproduction et sur la construction normative qui voudrait encadrer la génétique.

J'ai pu, entre autres, observer que les représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s n'avaient rien d'anarchique. Comme le montre la Figure XII nous pouvons constater que les sujets de recherche font une distinction très nette entre les développements et les applications de la génétique. Ils en parlent comme de deux champs représentationnels clairement distincts. Dans le champ des développements de la génétique (1), deux grandes catégories de représentations sont utilisées. La première regroupe les conceptions mystiques, mythologiques et religieuses de la génétique et la seconde les conceptions prophétiques et les phénomènes de prédiction de la maladie. Pour sa part, le champ

représentationnel des applications de la génétique (2) couvre deux ensembles : les facteurs étiologiques et les craintes d'assujettissement des individus et des sociétés par la science, l'entreprise privée ou l'État.



7.1.1 Champ représentationnel des développements de la génétique

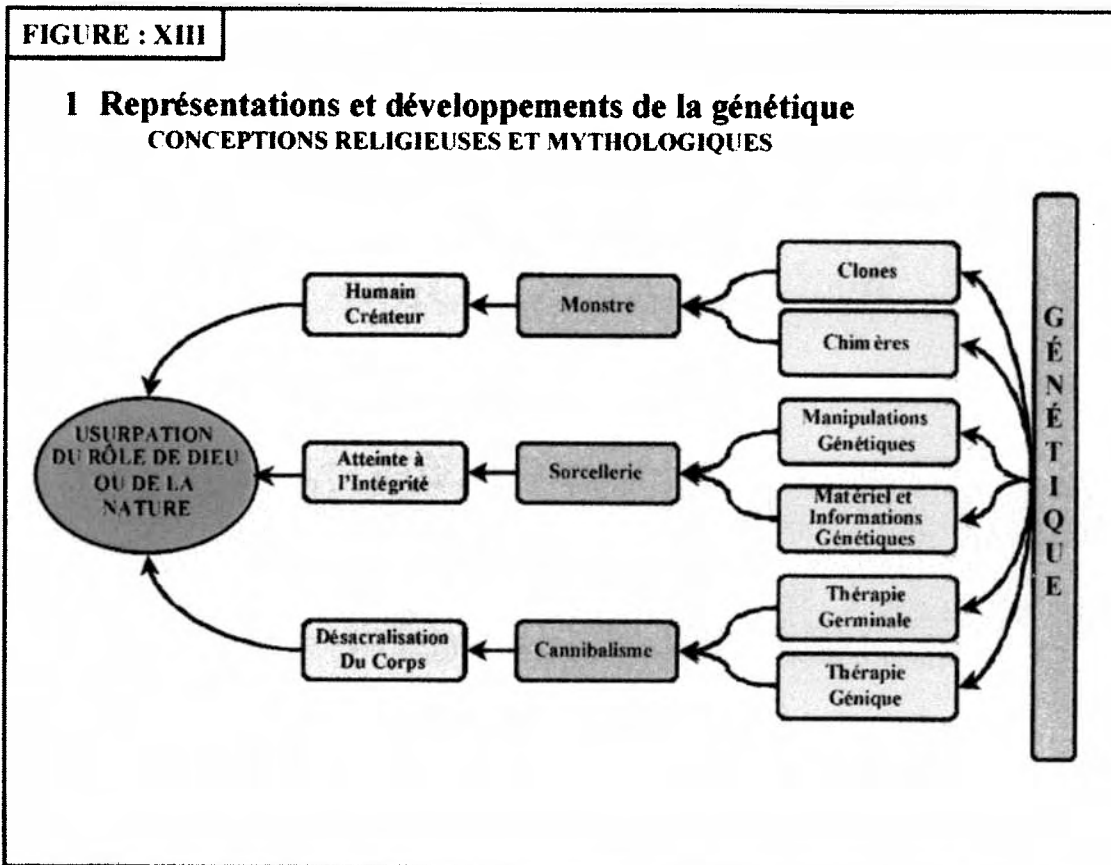
Dans leurs discours, les chercheur(e)s, médecins et patient(e)s associent le champ représentationnel des développements de la génétique aux prouesses de la biotechnologie et à ses impacts sur l'espèce humaine. Cette association s'appuie principalement sur des

conceptions philosophiques, religieuses ou mystiques qui concernent l'origine de l'humain, sa pérennité, son identité, son rôle et ses relations avec Dieu ou la Nature. Ces discours se caractérisent aussi par un amalgame d'énoncés mythiques et idéologiques qui expliquent l'apparition de l'humain, justifient sa destinée, prophétisent sa disparition et prônent sa capacité de prévoir l'avenir. Deux ensembles se dégagent de ces propositions. Le premier comprend les conceptions religieuses et mythologiques et le second réunit les idées relatives aux pouvoirs humains de prédiction.

7.1.1.1 Conceptions religieuses et mythologiques

Dans la synthèse de la Figure XIII, nous pouvons voir que les conceptions religieuses et mythologiques servent à mettre en garde contre les dangers d'usurper les rôles et les pouvoirs de Dieu ou de la Nature. De telles conceptions sont à ce point ancrées dans l'imaginaire des sujets que ces derniers évoquent toujours les trois mêmes pièges fondamentaux : la peur que l'humain devienne son propre créateur ou qu'il modifie la nature selon sa volonté, la crainte qu'un tiers porte atteinte à l'intégrité des individus, des familles ou des communautés ainsi que la désacralisation et l'instrumentalisation du corps.

Quand les sujets parlent de génétique sans la relier à leurs expériences personnelles, le clonage et la transgénie s'imposent immédiatement. Ces deux thèmes, associés aux craintes qu'inspire la création de l'humain par l'humain, sont ensuite systématiquement suivis de discours portant sur les monstres ou les chimères (êtres issus de manipulations génétiques entre espèces différentes). Qu'on cite en exemple Frankenstein ou n'importe quel autre personnage de la science-fiction et du fantastique, ou encore qu'on fasse des rapprochements avec la mythologie grecque, les résultats du clonage et de la transgénie sont toujours catastrophiques.



Qu'ils soient chercheur(e)s, médecins ou patient(e)s, tous croient en l'existence d'une force régulatrice naturelle ou divine. Selon eux, il y aurait des limites à ne pas dépasser quand on intervient dans les mécanismes de la vie biologique. « *Tu ne peux pas aller à l'encontre de la nature, je pense que ça entraînerait un déséquilibre* » (Un médecin généticien : entrevue). Il y aurait quelque chose de fatal à ne pas respecter l'ordre biologique des choses :

« Je suis très partagé dans ça (transgénie et clonage), peut-être que c'est pour me rassurer moi-même car je suis très fataliste, mais je crois que la nature suit son cours. Quand vous parlez des épidémies bien pour moi c'est une forme de régulation. Il ne faut pas tomber dans le piège de Gaïa, mais je crois que la nature a une certaine pulsion. Actuellement, l'être humain a un pouvoir extraordinaire sur le devenir de la nature,

mais elle a certaines ressources. Peut-être que ce sont des illusions, mais je pense que la nature peut s'autoréguler. Peut-être que la nature a une finalité, peut-être que non ? Je n'en sais rien. Mais je pense que si on va trop loin, la nature va remettre les choses en place » (Un chercheur : entrevue).

Le malaise éprouvé devant les manipulations effectuées sur le matériel génétique et les risques d'utilisation des informations qu'il contient, inspire également la crainte qu'un tiers puisse exercer une emprise sur soi ou sur les autres. Tout comme pour les sorcier(ère)s, les généticien(ne)s se voient attribuer le pouvoir de s'attaquer à l'intégrité sociale ou physique d'un individu ou d'une communauté, à partir de composantes du corps comme le sperme ou les cheveux. Ces craintes anciennes sont très prégnantes, même si elles ne sont plus empreintes de mysticisme et qu'il ne s'agisse plus de sorcellerie, le modèle se perpétue dans l'imaginaire collectif. *« Il n'y a personne qui sait ce qu'on fait avec notre ADN. Peut-être qu'on est tous fichés à partir des prises de sang ? Les généticiens, c'est un peu comme des apprentis-sorciers, on ne sait pas à quoi servent nos gènes »* (Un patient : note de terrain).

Quand ils s'appliquent aux matériaux génétiques, les dangers apparaissent encore plus réels et la force de cette représentation décuple lorsque les initié(e)s possèdent des pouvoirs scientifiques et médicaux. Par exemple, un médecin généticien fait remarquer comment les gens craignent les prélèvements pour analyses génétiques. *« Pour les gens, l'ADN c'est menaçant. Quand on fait une amniocentèse, il y en a qui me demandent qu'est-ce qu'on fait avec l'ADN ? Si on le clone ? Ça fait très peur parce que les gens réalisent le potentiel de la génétique. Ils sentent que c'est quelque chose de puissant »* (Un médecin généticien : entrevue).

Enfin, les éléments de la représentation qui sont liées à la désacralisation et à l'instrumentalisation du corps, portent principalement sur les applications de la thérapie germinale, de l'ingénierie génétique et des brevets accordés sur le vivant. La thérapie germinale voudrait empêcher la survenue des maladies par des manipulations génétiques sur des gamètes ou des embryons. Dans l'état actuel des connaissances, nous ignorons quels pourraient en être les effets sur les individus ainsi manipulés et sur leur descendance. Comme nous l'avons vu dans la section précédente, même les médecins et les chercheur(e)s éprouvent des problèmes sérieux avec le développement de pareilles techniques, ils ne croient pas qu'il faille prendre le risque de créer des monstres pour guérir l'humanité. De telles recherches entrent en conflit avec les valeurs personnelles de la majorité d'entre eux :

« C'est embêtant parce que des fois, ça entre en conflit avec tes propres valeurs. Je suis chercheur, mais il y a une certaine limite là. Je ne suis pas un chercheur fou qui est prêt à créer des monstres pour guérir l'humanité. J'ai une échelle des valeurs, j'ai des croyances personnelles. Je travaille pour améliorer le sort des sociétés et peut-être à comprendre les maladies, mais je vais quand même respecter ce qu'on est et ce qui fait qu'on est ce qu'on est » (Un chercheur : entrevue).

Toujours dans le cadre de la désacralisation et de l'instrumentalisation du corps, la possibilité de pratiquer la thérapie somatique à l'aide de gènes humains sélectionnés et clonés pour ensuite être introduits dans l'ADN d'autres personnes, provoque beaucoup d'angoisse et ravive les tabous associés au cannibalisme. Dans sa forme ancienne, la consommation de certaines parties du corps permettait de s'approprier par ingestion les aptitudes de la personne consommée. Pour sa part, la thérapie somatique, en tant que « *forme contemporaine* » du cannibalisme, ajoute l'injection à l'ingestion. En rendant ces produits consommables et accessibles sur le marché, on s'approprie un peu des propriétés de cet « *autre* » consommé.

Dans cette optique, le transfert des caractères génétiques de certains individus à d'autres ne fait plus partie du cadre « *altruiste* » du don, comme c'est le cas pour le don d'organe. Le « *don* » d'ADN peut représenter des profits énormes pour les compagnies pharmaceutiques sans qu'il y ait, pour l'instant, des règles de redistribution chez les personnes qui ont participé à ces recherches¹ en donnant accès à ce qu'ils ont de plus intime : leur matériel et leur code génétique. En même temps qu'elles peuvent donner l'espoir de soulager la souffrance, ces pratiques inaugurent l'exploitation de la vie humaine comme matière première à partir de laquelle on peut faire des profits. Les thérapies germinale et somatique et l'utilisation de l'ingénierie génétique transgressent les règles d'indisponibilité du corps en transformant une partie du sujet en objet.

Il y a une répugnance à utiliser des individus, des familles ou des populations entières pour fabriquer des médicaments ou pour accorder des brevets d'exclusivité sur des séquences géniques. Les chercheur(e)s et généticiens médicaux interrogés croit que :

« Jamais les séquences d'ADN ne devraient appartenir à un groupe qui en aurait le contrôle exclusif. Le projet de séquençage du génome HUGO a mobilisé le travail et la participation de gens de partout dans le monde et c'est pourquoi il a été décidé qu'il ne pourrait y avoir de brevets sur les séquences. Il n'y a pas de raison pour qu'une compagnie fasse des profits avec une séquence, tout le monde doit pouvoir profiter des découvertes faites sur le génome » (Un médecin généticien : entrevue).

Globalement, les manipulations génétiques confrontent ce qui apparaît comme l'interdit suprême : l'usurpation des rôles et des pouvoirs divins ou naturels. Dans les discours, cette transgression conduit inévitablement à la déchéance. En agissant sur les grands mystères de la vie, de la santé et de la mort, les sujets craignent que la génétique menace le fragile

¹ Cependant, en 1999, le Parlement islandais a adopté une loi qui confère à DeCode Genetics pour 12 ans, un monopole d'utilisation du fichier central contenant les dossiers médicaux des Islandais. En échange, DeCode Genetics doit réinvestir une partie de ses profits dans la société islandaise. De tels événements développent de nouveaux champs de recherche et de réflexion éthiques sur la problématique du partage des bénéfices (Macer, 2000).

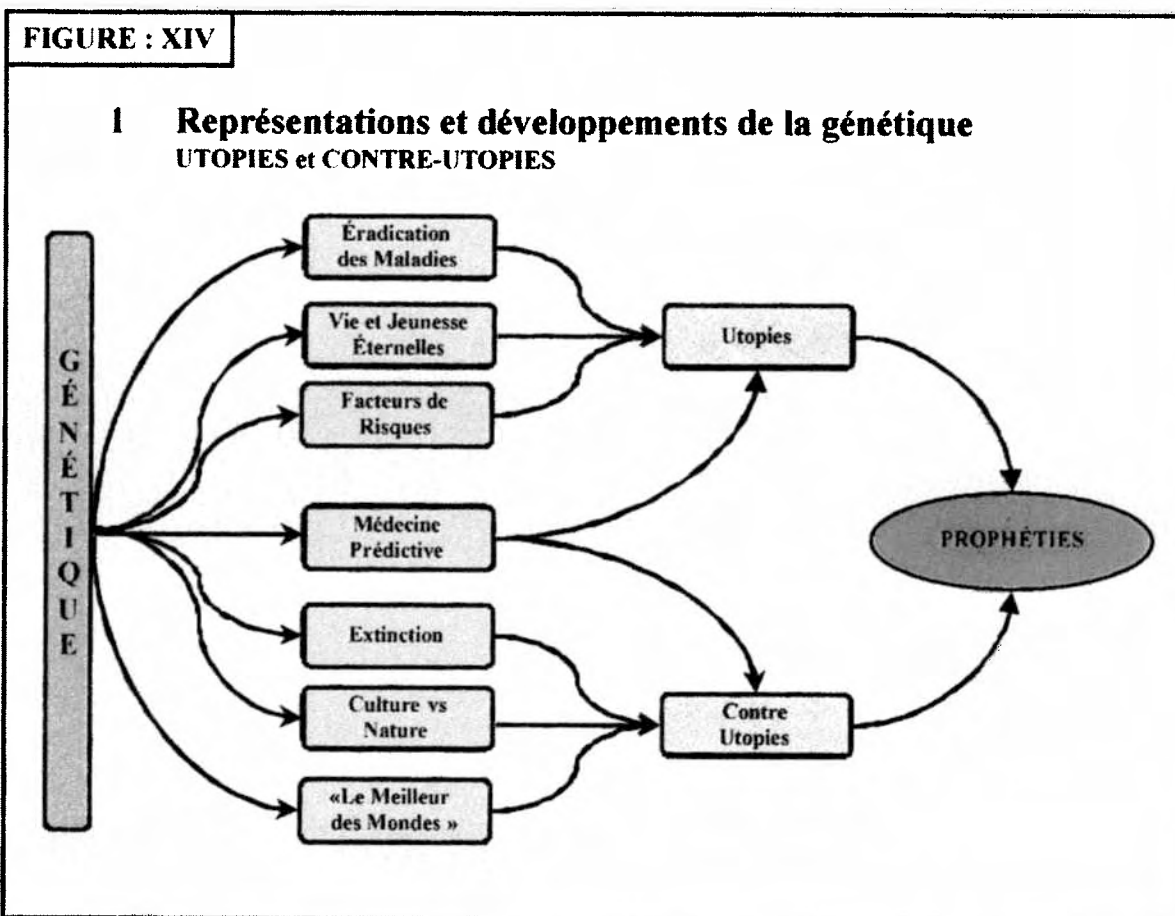
équilibre de nos rapports avec : les autres, Dieu, la Nature et les forces surnaturelles. Une transgression déclencherait forcément des mécanismes de régulation aux effets catastrophiques. L'appréhension de ces actions punitives forme un deuxième ensemble dans le champ représentationnel des développements de la génétique. Elle se révèle sous des allures prophétiques utopiques ou contre-utopiques.

7.1.1.2 Utopies et contre-utopies

Comme nous le voyons à la Figure XIV les utopies génétiques entretiennent, entre autres, l'espérance d'éradiquer la maladie et de vivre jeune éternellement. Bien avant l'apparition de la génétique, ces espoirs existaient en versions religieuses dans les promesses de résurrection des corps et de vie éternelle, aujourd'hui, elles se perpétuent dans la science-fiction : « *Ça va être le fun, ça va être comme dans les films de science-fiction. On va sortir une petite machine et guérir les glaucomes, on va guérir ci et guérir ça, puis ça va être extraordinaire !* » (Un chercheur : entrevue). Les premiers discours sur la génétique misaient d'ailleurs sur ces possibilités (Dausset, 1994). Aujourd'hui encore, des compagnies investissent beaucoup d'argent pour trouver la fontaine de Jouvence. Pour les sujets qui ont moins de connaissances en génétique, le clonage humain apparaît aussi comme une possibilité d'assurer sa pérennité : « *Avec le clonage, on va devenir éternel* » (Un patient : note de terrain).

En ce qui concerne les pratiques actuellement réalisables comme la prédiction des risques de maladies génétiques en période prénatale, il est parfois très difficile pour les patient(e)s d'envisager que l'enfant attendu puisse être atteint de telles maladies. Comme nous l'avons déjà vu, lors d'un diagnostic prénatal, il n'est pas rare d'entendre les futurs parents dire qu'il est impossible que le fœtus puisse être atteint d'une trisomie 21. Dans cet ordre

d'idées, beaucoup de femmes enceintes qui consultent en clinique génétique « [...] pensent que l'amniocentèse va confirmer que tout est normal » (Un médecin généticien : entrevue).



La possibilité d'un événement fortuit est très difficile à admettre. Par exemple, les couples sont convaincus que, parce que leurs premiers enfants sont normaux, il n'y a pas de raison pour que celui qui doit naître ne le soit pas. Quand vient le temps d'interpréter leurs propres facteurs de risque, les gens ne se sentent pas concernés et se croient immunisés. « *La pensée magique existe encore, même parmi les gens bien éduqués. Cependant, on ne négocie pas avec la magie, on en discute* » (Un médecin généticien : entrevue). En fin de compte, prédire un développement illimité de ce que la génétique pourra réaliser en matière

de santé, de jeunesse et de vie éternelle ou avoir l'assurance d'une immunité basée sur une foule de convictions, constituent autant de façons d'entretenir une attitude utopique.

Dans l'univers des contre-utopies, nous retrouvons les peurs et les mises en garde contre la disparition de l'espèce. Dans ce système de représentations, l'humain sera la cause de sa propre perte :

« La génétique nous force à penser à nos responsabilités à plusieurs niveaux. Il y a le dépistage, les diagnostics, la police etc., mais ce ne sont que des détails. Ce qui est vraiment nouveau, c'est cette idée de changer l'espèce. Il y a là quelque chose de fondamentalement nouveau. Ce n'est plus une responsabilité envers autrui, c'est une responsabilité envers l'espèce humaine. Tandis qu'avec les autres découvertes, c'était toujours une question de responsabilité envers autrui mais ça ne concernait pas l'espèce. Ça ne concernait pas ce qui est fondamental à l'humain. (Un chercheur : entrevue).

C'est une question d'exister ou de ne pas exister en tant qu'humain. Dans le cas de l'énergie atomique, on est venu tout près de ça, mais dans ce cas-là c'était l'extermination. Dans le cas de la génétique, il se peut que ce ne soit pas nécessairement de l'extermination. Il se peut que la modification se fasse à un tel degré qu'on ne puisse plus être considéré comme humain. Qu'on soit obligé de redéfinir une nouvelle espèce » (Un médecin généticien : entrevue).

« Présentement l'humain n'a pas d'avenir, son évolution sociale est complètement découplée de son évolution biologique. La nature a fait les choses pour que nos enfants puissent partir à 13 ans, nous, on les force à rester jusqu'à 20 ans. On fait des stupidités biologiques incroyables avec les technologies. L'évolution sociale depuis 2000 ans a énormément changée. On transmet des choses socialement qui ne font plus partie de l'humain, qui ne sont plus transmises biologiquement. Nos gènes n'ont pas changé depuis dix mille ans. Mais la technique et le mode de vie fait qu'on est découplé. Notre espèce, n'étant pas raisonnable, elle va presque nécessairement s'autodétruire » (Un chercheur : entrevue).

Rappelons que d'une part, les sujets croient que la nature va réagir par des catastrophes naturelles ou des épidémies si la recherche va trop loin. D'autre part, ils craignent aussi que la technologie se retourne contre nous : « *Il ne faut pas que ce soit trop technique, il faut garder un contrôle social, un aspect humain aux développements de la génétique. Il y a beaucoup de robotique, de technologie là-dedans. Il faut que l'homme contrôle ce qu'il fait* » (Un chercheur : entrevue). L'idée que « [...] *l'humanité doit contrôler la technologie* » (Un chercheur : entrevue), sous peine d'une catastrophe, est largement partagée ici. Cependant, elle demeure profondément façonnée par notre environnement culturel. En effet, comme le souligne l'analyse de Lock (1999 :65-66), les Japonais ne percevraient pas la technologie comme une menace. Au contraire, elle serait, pour eux, un moyen d'atteindre les mondes surnaturels.

Quoi qu'il en soit, les avertissements à propos des dangers de perte de contrôle sur nos inventions ou nos créatures et l'intervention des forces régulatrices reviennent fréquemment dans les discours des sujets et font office de prophéties. Parmi les contre-utopies, l'analyse des données révèle une tendance à des projections futuristes comme celles du *Meilleur des Mondes*, (Huxley, 1939). La peur d'un monde pré-programmé revient dans les discours des gens. « *Il y a cinquante ans, les grands de la génétique disaient qu'un jour on trafiquerait les gènes et conditionnerait l'être humain. Que génétiquement, on fabriquerait des classes sociales comme dans le Meilleur des Mondes. Est-ce que bientôt on sera capable de le faire ? C'est envisageable* » (Un chercheur : entrevue).

Enfin, les représentations qui entourent la médecine prédictive qui permet de connaître à un stade pré-symptomatique nos prédispositions ou susceptibilités de développer certaines maladies, rejoignent à la fois les utopies et les contre-utopies. Une tendance positive fait croire qu'on va mettre en place des mesures préventives afin d'éviter la plupart des maladies. « *Dans l'avenir on pourra prévenir les maladies d'adultes. On pourra disposer*

de tests diagnostics prédictifs. En pharmacologie, on va avoir des patients sélectifs à qui on va donner des médicaments individualisés » (Un médecin généticien : entrevue).

À l'inverse, une tendance négative fait craindre qu'on permette aux parents, à l'État ou aux entreprises, d'exercer une nouvelle forme de discrimination sur les individus ou sur certains groupes, basée sur les probabilités d'un état de santé futur. Pour les maladies à apparition tardive, comme la chorée de Huntington, on peut penser que le taux de suicide ou la demande de suicide assisté ira en croissant. De plus, il semble que malgré l'absence de la maladie, le stress relié à ce genre de test soit si grand que des gens ne résistent pas à la pression. Cependant, des études récentes démontrent qu'avec un suivi psychologique adéquat, le taux de suicide se résorbe presque complètement (Almqvist, Brinkman, Wiggins & Hayden 2000).

« Le bon côté de la chose, c'est que si une personne sait qu'elle a une prédisposition pour une maladie grave, elle aura la possibilité de fonctionner différemment dans le quotidien et d'arranger sa vie dans ce sens. De la même façon si une personne sait qu'à partir d'un certain âge, elle peut être susceptible d'avoir le cancer par exemple, ça va l'aider d'un point de vue médical. Cependant, il faudra tenir compte de toute la souffrance de cette personne car le côté négatif, c'est de savoir qu'un jour, l'épée de Damoclès va nous tomber sur la tête » (Un chercheur : entrevue).

En résumé, les représentations associées aux développements de la génétique supportent l'idée que ces derniers pourraient permettre à nos plus grands rêves et à nos pires cauchemars de se réaliser. L'influence des représentations est palpable, autant dans les discours des sujets que dans les débats concernant la génétique. Tout le bagage culturel, social et individuel qui échafaude les représentations collectives à propos des développements de la génétique, brouille la frontière entre l'imaginaire et la réalité. Conséquemment, il est devenu clair qu'il y a des rêves contre lesquels il faudra avoir la prévoyance de se protéger, même s'ils supportent l'idée de soulager l'humanité de tous ses

maux physiques. Au-delà des rêves, il y a des représentations associées à la pratique ainsi qu'à une utilisation abusive de la génétique, et c'est ce que nous verrons dans la prochaine partie.

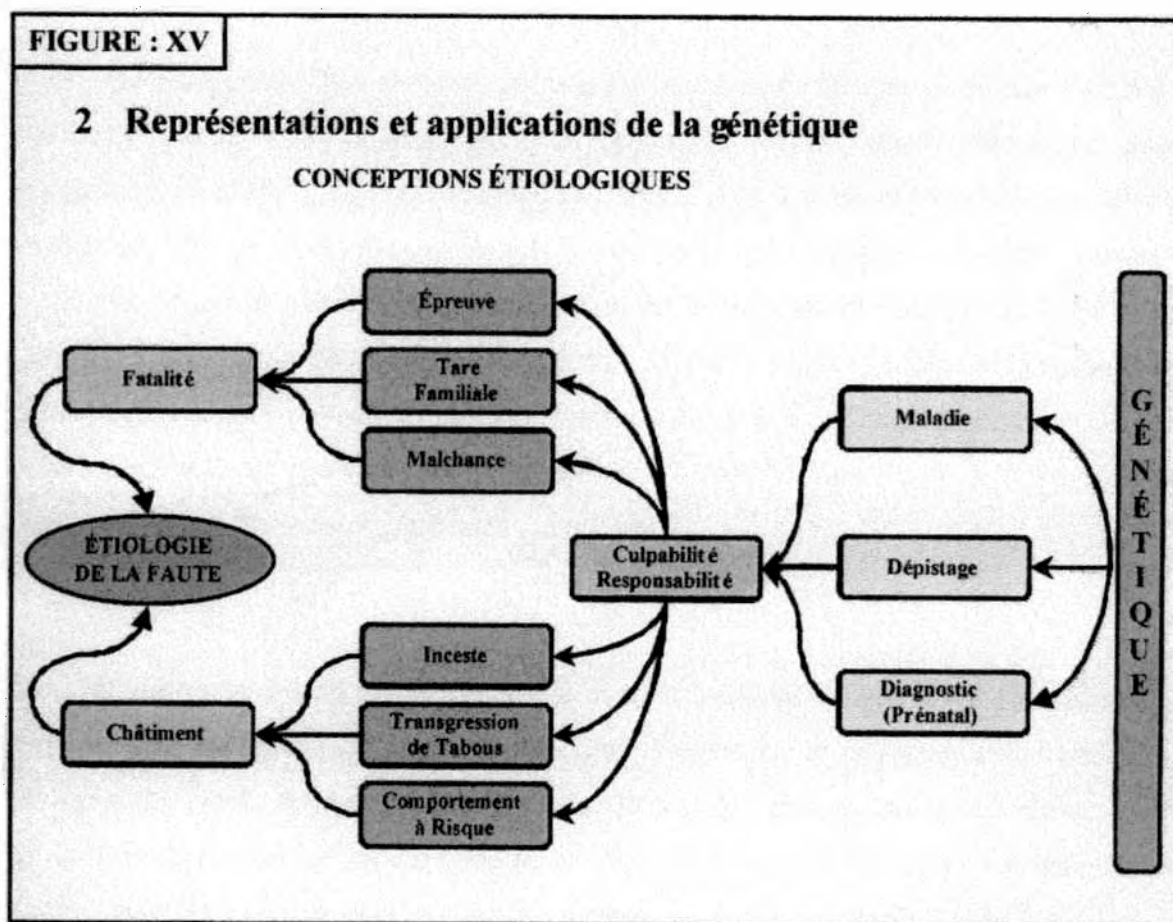
7.1.2 Champ représentationnel des applications de la génétique

Le champ représentationnel des applications de la génétique, couvre les utilisations des biotechnologies génétiques dans des secteurs traditionnellement contrôlés par des institutions sociales comme la reproduction, la santé, l'économie et l'État. Il ne s'agit plus de mythes ou de prophéties, mais de pratiques qui s'insèrent d'emblée dans les espaces individuels et institutionnels et influencent la vie sociale et privée. Ainsi, les représentations qui se déploient dans ce champ se rapportent d'une part, aux facteurs étiologiques, et d'autre part à toutes les formes de monopole, de contrôle ou d'assujettissement des individus, des groupes et des sociétés.

7.1.2.1 Conceptions étiologiques

La notion de faute (Figure XV) apparaît comme l'unique facteur étiologique des maladies génétiques. En clinique, lorsqu'on parle de maladie, de dépistage ou de diagnostic et en particulier quand il s'agit de diagnostic prénatal, les porteurs sont très ébranlés d'apprendre qu'ils peuvent transmettre une maladie très grave. Un diagnostic génétique tombe comme une sentence. S'il apparaît si dramatique pour les patients et les personnes atteintes ou aux porteur(euse)s, c'est que pour l'instant, il n'y a pas de traitement. De plus, une maladie génétique ne concerne pas seulement la personne ou le couple, mais leurs enfants et tous les membres de leurs familles (Merz, Cho & Sankar, 1998).

Dans tous les cas, les sujets se sentent responsables d'être atteints, de porter ou de transmettre une maladie génétique. Même s'il y a plusieurs types de maladies, il n'y a guère que deux façons de vivre un diagnostic génétique défavorable : en se sentant victime ou en se sentant coupable. « Il y a cet aspect de culpabilité parce que ça vient d'eux, et qu'ils ont une responsabilité envers d'autres membres de la famille qui sont à risques et qui ne le savent pas » (Une conseillère génétique : entrevue).



Quand les patient(e)s se considèrent comme des victimes, ils vivent un diagnostic de maladie génétique ou de porteur comme une épreuve envoyée par Dieu ou comme

l'accomplissement d'un karma. Ce sont souvent des couples ou des femmes enceintes qui vont décider de garder un fœtus atteint qui adoptent cette position. « *On va prendre ce que Dieu nous envoie...* » (Une patiente : notes de terrain). On peut aussi le vivre comme une malchance ou comme l'acharnement du sort sur un individu ou sur une lignée. C'est le cas lorsqu'on interprète le diagnostic comme une tare familiale. La plupart du temps, s'il y a déjà des problèmes dans le couple, un des conjoints va rejeter la faute sur l'autre en l'accusant de faire partie d'une famille de tarés.

Dans cette perspective, la responsabilité de la faute se transmet d'une génération à l'autre à travers la volonté divine ou le hasard, mais toujours en regard d'une fatalité, d'une cause exogène qui vient s'abattre sur la victime. La faute, c'est d'appartenir à ces groupes de gens stigmatisés. Par exemple, je rappelle que lorsque pour un dépistage, il devient nécessaire d'effectuer des tests auprès des grands-parents, on assiste assez fréquemment à des refus. On ne veut pas savoir de quel côté de la famille vient la « tare ». Même si la maladie est autosomale récessive. Dans un premier temps, la femme est considérée comme la seule responsable. « *Il faut que ce soit la faute de quelqu'un la génétique parce qu'il y a l'idée de transmission* » (Un médecin généticien : entrevue).

Il en est autrement quand les patient(e)s se sentent coupables. Dans ces circonstances, la responsabilité est rejetée sur des actes volontaires individuels et non plus sur la fatalité. Par exemple, un couple apparenté peut croire que la transgression du tabou de l'inceste est la cause d'un diagnostic prénatal de malformations multiples. Il n'est pas rare d'entendre un homme qui, avec l'acquiescement de son épouse, va dire au médecin : « *On est cousin et cousine propres... C'est pour ça !* » Un individu peut croire aussi que le fait d'être atteint d'une maladie génétique ou de la transmettre à ses enfants, résulte de la transgression d'un interdit religieux, moral, social ou familial. La personne qui se sent responsable dira : « *Ce qui arrive c'est de ma faute ça c'est garanti !* » (Une patiente : notes de terrain). Il se peut aussi que l'infidélité soit perçue comme la cause d'un châtement.

Ce peut être aussi interprété comme une punition pour un comportement à risque sans lien médical avec la maladie. « *Je suis tombée, je savais qu'il ne fallait pas que je patine !* » (Une patiente : notes de terrain). Quand on se croit coupable, un diagnostic de maladie génétique ou de malformation devient un châtiment ou une punition, mais ce qui est encore plus durement vécu, c'est qu'on croit qu'il vient révéler publiquement l'existence d'une faute cachée. Comme les facteurs étiologiques sont endogènes en génétique, lorsqu'un état de porteur est établi, l'individu ne peut rejeter la faute sur les autres et se sent responsable.

Que les patient(e)s se croient victimes ou coupables, le facteur étiologique est toujours une faute dont ils sont punis, peu importe la cause génétique. « *Bien qu'elles fournissent une interprétation rationnelle de la façon dont certaines maladies échappent au contrôle humain, les explications génétiques n'empêchent pas les parents de chercher d'autres causes à l'affection de leur enfant* » (Lock 1999). Les relations entre les causes des maladies et les hasards de la génétique étant difficiles à saisir, les gens s'en remettent à des conceptions variées pour en comprendre l'apparition. Sans compter que les phénotypes nécessaires à l'établissement d'un diagnostic génétique relèvent tellement de la haute technologie et de l'invisible, que les facteurs étiologiques demeurent abstraits pour les patient(e)s. Quoi qu'il en soit, victimes et coupables portent le fardeau de la faute tout en se sentant isolés et vulnérables.

7.1.2.2 Assujettissement

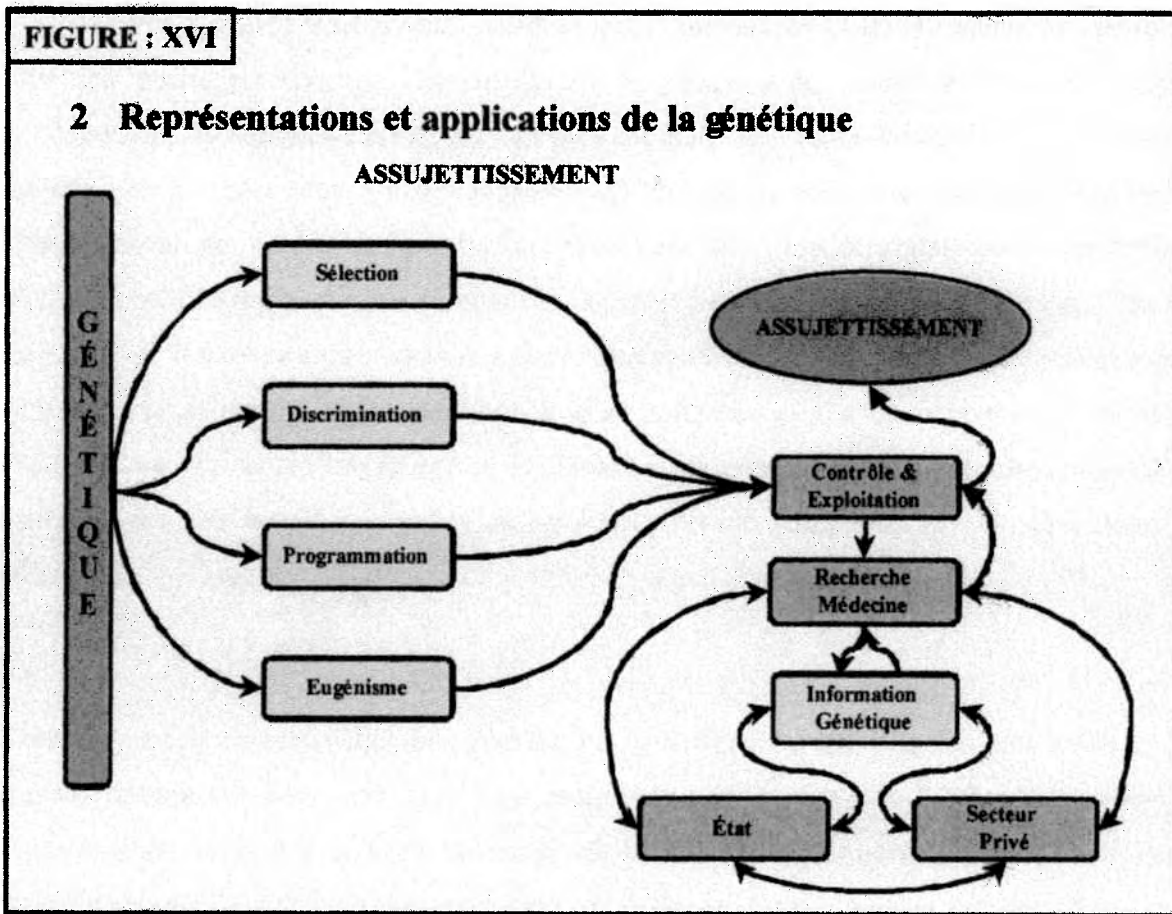
Dans le champ représentationnel des applications de la génétique, on retrouve aussi un noyau de conceptions très particulières qui concernent l'assujettissement des corps, des personnes ou des sociétés. Par exemple, comme on peut l'observer à la Figure XVI à

l'évocation de la génétique, des peurs de programmation de l'humain, de présélection d'embryons ou de caractères particuliers, de discrimination génétique et d'eugénisme surgissent. Faire un bébé parfait, un adulte performant, sans maladie mentale avec des phénotypes socialement valorisés ou encore, programmer à l'avance des sujets à des rôles spécifiques, constitue autant de conceptions très présentes dans l'univers fantasmagorique de la génétique.

« On est dans une société qui exige toujours la perfection. C'est certain qu'on veut des enfants qui soient intelligents qui fassent quelque chose d'important. Je suis la première à vouloir ce genre de chose, je n'aurais pas voulu d'un enfant anormal. Est-ce qu'on est correct ? Personne ne le sait, mais c'est comme ça. On est tellement jugés par notre intelligence, par l'apparence etc. On ne sait pas encore jusqu'où on va aller pour avoir un enfant conforme » (Une technologue : entrevue).

On peut imaginer sans peine que les biotechnologies génétiques ouvrent la porte à la discrimination et à l'eugénisme, surtout avec les tests de dépistages pré-symptomatiques qui vont « [...] plutôt être du diagnostic précoce. Ce n'est pas vrai que nous allons vers la médecine préventive, pas dans nos sociétés. En tout cas, pas dans les sociétés qui font le séquençage du génome. Ça va plutôt aller vers l'eugénisme. Ça va être utilisé par les compagnies d'assurances et par les employeurs. Ça va être utilisé pour discriminer, c'est clair » (Un chercheur : entrevue).

Tous ces fantasmes soulèvent la crainte du contrôle et de l'exploitation que la recherche et la médecine pourraient permettre, à cause de leurs interactions avec l'État et l'entreprise privée. Les sujets interrogés ont peur que la recherche se corrompe, que la médecine serve les intérêts des forces dominantes et que toutes deux violent le droit à la confidentialité des individus en fournissant des informations génétiques à l'État et à l'entreprise privée. L'agrégation qui fait se réunir la médecine, la recherche, l'entreprise privée et l'État crée, en génétique, une dynamique puissante et autosuffisante qui s'organise autour des matériaux et des informations génétiques utilisés en recherche comme en clinique.



Tous les sujets prétendent qu' « [...] à partir du moment où les choses deviennent économiques, ça devient aussi tentant d'abuser et de faire des choses questionnables d'un point de vue éthique » (Un médecin généticien : entrevue). Au Québec, la pratique de la médecine dépend encore financièrement de l'État, mais le secteur privé gagne de plus en plus de terrain. « Pour qu'il n'y ait pas de discrimination sur des bases génétiques, il faudra que les généticiens se tiennent parce que les dérives sont souvent basées sur des considérations économiques et non pas sur des considérations sociales et scientifiques. Il faudra aussi que le gouvernement les soutienne » (Un médecin généticien : entrevue).

Plus les liens seront renforcés entre la médecine, la recherche, l'État et l'entreprise privée, plus les peurs justifieront l'organisation de groupes de pression anti-génétique. Actuellement, la recherche est de plus en plus tributaire des fonds privés et cette situation fait craindre les pires abus. Surtout quand on sait que les biotechnologies médicales offrent constamment de nouvelles possibilités thérapeutiques induites par des recherches innovatrices. Les répondant(e)s ne sont pas dupes et tous s'accordent pour dire « [...] *qu'il va falloir qu'il y ait de la dérive pour trouver quelque chose, mais il ne faudrait pas que ça se fasse au détriment d'une société ou d'un individu* » (Un chercheur : entrevue). « *Cependant, il faut envisager que si on découvre un nouveau principe, il sera peut-être utilisé à des fins autres que celles qu'on avait prévues initialement* » (Un chercheur : entrevue).

Dans les discours recueillis, les craintes de contrôle et d'exploitation qui mènent à l'assujettissement des sociétés, des communautés ou des individus reviennent constamment. Selon la spécificité de nos gènes, les sujets pensent qu'il sera possible d'être discriminé dans l'achat d'assurances. Ils envisagent aussi que des gens se verront refuser un emploi à cause de prédispositions à des maladies neurodégénératives comme l'Alzheimer. Cependant, ils s'opposent tous à cette idée :

« Il faut prendre l'individu comme il est et accepter qu'il ait des défauts. Il faut arrêter de viser la perfection de l'employé modèle qui va être performant et ne va jamais avoir un rhume. Sinon, on se mettra à sélectionner les individus et à éliminer les plus faibles. On ne sait jamais, dans 10 ans il se peut que je sois atteint d'une maladie et je ne veux pas qu'on me le dise. Il y a d'autres choses à véhiculer sur moi que ma condition de santé future. Par exemple, que j'ai une tête pour réfléchir et que je suis capable d'être performant dans plusieurs domaines. Je ne trouve pas ça correct, parce qu'il y a beaucoup de gens qui ne méritent pas de se faire juger sur le potentiel de développer une maladie génétique » (Un chercheur : entrevue).

Ils anticipent aussi le fait que des enfants pourraient se faire exclure de certaines écoles à cause de prédispositions génétiques à la violence par exemple. Ou encore que certains groupes de personnes puissent être refusés à l'immigration pour des considérations génétiques socialement condamnées. Les craintes relatives à l'assujettissement font aussi ressurgir le spectre de la Deuxième Guerre mondiale. Par exemple, nos sociétés savent par expérience que dans certains contextes, des êtres humains peuvent être réduits à l'état d'objet. Enfin, on entrevoit des classes sociales fondées sur des spécificités génétiques et l'élimination systématique de fœtus ou de groupes de personnes à partir de critères génétiques.

« On a déjà eu un Hitler et on peut en avoir d'autres. Tu te dis : « Ça peut arriver », l'histoire se répète. Même aujourd'hui, au niveau international, il se passe des atrocités partout. Donc, on peut voir que le monde et la communauté internationale n'ont pas de pouvoir sur certains pays. Il est urgent d'avoir des comités d'éthique pour ne pas qu'il y en ait qui décident que tu dois avoir l'air de ça, sinon ils t'éliminent... C'est là le danger de la génétique » (Une technologiste : entrevue).

Avec les applications de la génétique, nous sommes maintenant sur un terrain d'interventions situé dans des champs sociaux qui s'organisent selon leurs propres dynamiques et dont les pratiques sont régies par des normes bien implantées et des pouvoirs solidement établis. Ici, la génétique peut permettre qu'une poignée d'individus accède à l'intimité des autres et décide de leur destinée : *« Entre manipuler les gènes puis féconder les ovules et les réimplanter, pour moi, il n'y a pas une grosse marge au niveau technologique. Là où j'ai plus de difficultés, c'est parce qu'avec la manipulation génétique et les usages qu'on pourrait en faire, on joue vraiment avec la vie et l'avenir de quelqu'un » (Un chercheur : entrevue).*

Les pouvoirs que recèle la génétique font redouter l'oppression, le contrôle ou la destruction par un tiers, qu'il soit médical, étatique, scientifique ou autre. La force des

représentations concernant les applications de la génétique, révèle l'urgence d'aller au-delà des principes et d'établir des normes pour se protéger des dérives médicales, de l'abus ou de la discrimination. Ainsi, d'efficientes dans le champ des développements de la génétique, les représentations du champ des applications de la génétique deviennent puissantes en obligeant l'établissement de normes pour encadrer la pratique.

7.1.2.3 Synthèse

En sortant du champ de la recherche fondamentale, la génétique humaine a investi des secteurs institutionnalisés, édifiés sur des valeurs et des croyances collectivement partagées. L'apparition de la génétique dans les sphères du social représente donc une menace qui s'étend au-delà de la modification du devenir biologique de l'humain. Un tel débordement lui donne les pouvoirs de changer les règles qui le définissent, contrôlent sa reproduction, organisent sa force de travail et déterminent ses droits. En faisant planer les spectres de disparition et de transformation de l'espèce tout en donnant l'espoir de faire reculer la maladie, la vieillesse et la mort, la génétique fragilise l'ordre social et la cohérence des systèmes de représentations qui le maintiennent. Sous cet angle, les différentes représentations de la génétique ne peuvent qu'activer des forces symboliques efficaces et puissantes.

Efficaces parce que la génétique fait jaillir de l'imaginaire collectif les plus grands rêves et les plus grandes peurs de l'Occident. Alors, quand les mises en garde de nos mythes et de nos idéologies sont associées avec ce que la génétique peut provoquer dans le monde réel, le pouvoir des représentations est décuplé. L'association représentations-génétique permet d'anticiper la destruction de l'espèce par l'humain, par la nature ou par la technologie et l'assujettissement des individus par des forces politiques, économiques ou scientifiques. En prenant collectivement conscience de ces dangers, nous commençons à donner des pouvoirs

de régulation à nos représentations. Cependant, pour que l'action des forces symboliques se fasse sentir ailleurs que dans les discours, il a fallu que les croyances qui y étaient véhiculées soient suffisamment partagées et efficaces pour qu'elles aient la puissance d'imposer l'émergence de nouvelles normes.

7.2 Représentations et imaginaire technoscientifiques

Après cette analyse des représentations culturelles, sociales et individuelles des participant(e)s, je me suis intéressée aux représentations associées à des techniques de génétique de la reproduction qui font encore plus ou moins partie de l'imaginaire, comme le clonage et la thérapie germinale. J'ai donc demandé aux chercheur(e)s et aux médecins généticiens quelles étaient leurs opinions sur ces deux techniques. Cette fois, c'est à un imaginaire plus technoscientifique que je faisais appel, en demandant aux personnes de me répondre en tant qu'experts et non plus en tant qu'individus.

Dans cette section, nous verrons dans un premier temps, quelles sont les représentations des chercheur(e)s d'abord, et des médecins généticiens ensuite, à propos du clonage humain. Dans un deuxième temps, je procéderai de la même façon pour la thérapie germinale. Comme ces entrevues ont eu lieu au cours de l'année 1996, immédiatement après l'annonce du clonage de la brebis Dolly, bien des changements ont eu lieu au niveau social, éthique et juridique depuis. Cependant, nous verrons quelles étaient les conceptions du clonage chez les chercheur(e)s et les médecins généticiens à cette époque, quoi qu'elles aient peu changé.

7.2.1 Clonage : représentations des chercheur(e)s

J'étais sur le terrain avec les chercheur(e)s lorsqu'on a annoncé la réussite du clonage de la brebis Dolly. Malgré l'effervescence provoquée, la première réaction a été de dire que le clonage était loin d'être une technique qui avait fait ses preuves : « *Le clonage, ça peut être bien, mais en même temps je suis contre parce qu'il y a trop de choses qui sont encore inconnues au niveau cellulaire, il y a plein de choses qu'on ne connaît pas encore* » (Un chercheur : entrevue). On cherchait même à vérifier si ce n'était pas un canular, tant la nouvelle était surprenante. « *Il faut faire attention, l'histoire de Dolly est remise en doute. On se rappelle en 1980, en Suisse, il y avait une souris qui en fait était un montage. Quand on fait ce genre de recherche, c'est pour l'ego...* » (Un chercheur : entrevue).

Cependant, les chercheur(e)s croyaient que si les expériences sur le clonage devaient être poursuivies, ce devait être sur les animaux et non sur les humains, mais ils ne pensaient pas qu'on allait s'en tenir là : « *Quand Helmut a présenté Dolly à la presse, il a bien précisé que ça ne s'appliquait qu'aux animaux. Il a bien dit qu'il n'était plus d'accord si c'était fait sur les êtres humains. C'est certain qu'il y a des gens qui sont déréglés et qui ne se préoccupent pas des conséquences de certains gestes scientifiques. Eux, ils seraient prêts à faire du clonage humain* » (Un chercheur : entrevue).

Selon les chercheur(e)s, le clonage serait légitime d'un point de vue biologique. D'ailleurs, l'existence de jumeaux identiques atteste que la nature produit des clones. C'est à un niveau social qu'ils situent le problème. Dans le cas de la fécondation *in vitro* par exemple, le fait de cloner des embryons et de les implanter dans l'utérus pour augmenter les chances d'obtenir une grossesse, pourrait être justifiable dans une certaine limite et dans des circonstances bien précises. Mais, ce sont justement les questions de limites qui les font renoncer à de telles techniques : « *Le monde trouve ça épouvantable le clonage, mais ça*

serait légitime de le faire. Cependant, qu'est-ce que ça va donner par la suite ? Si tu lèves le tabou, tu ouvres la porte à toutes sortes de débordements » (Un chercheur : entrevue).

Cependant, les chercheur(e)s voient des effets positifs à ce qu'il y ait des gens, qui offrent ouvertement de cloner des humains. Pour eux, cela sort le problème des laboratoires et les remet sur la place publique :

« La science est vue comme étant faite par des scientifiques, mais les scientifiques sont aussi des humains. Par exemple, celui qui veut cloner les gens aux Etats-Unis, il fait bien, il met les points sur les « i ». Parce que là, on s'aperçoit qu'il y a un flottement dans la loi et on se demande si on doit légiférer ? Que ce gars-là soit sérieux ou non, c'est certain qu'à quelque part, il y a quelqu'un qui essaye de le faire. Aussi bien y faire face maintenant parce que le problème avec la loi, c'est que ça prend du temps pour faire jurisprudence. Cependant, il faudrait légiférer avant que les choses arrivent. Ce n'est pas évident à mettre en branle, mais lui il le fait, alors ça oblige les gens à se mettre à la réflexion » (Un chercheur : entrevue).

Pour certains chercheur(e)s, l'embryon est un être humain dès la conception et à ce titre, à l'exception des techniques actuelles de fécondation *in vitro*, ils répugneraient à y faire quelques manipulations que ce soit. À la question s'il accepterait de cloner des embryons humains, un chercheur a répondu : *« Cloner un embryon ? Au sens où on le divise en plusieurs copies pour les réimplanter ? Jamais de la vie ! Ça ne me fait pas peur en tant que tel, mais si on fabule puis qu'on imagine ce que certaines personnes pourraient faire avec le clonage, je trouve ça très mauvais » (Un chercheur : entrevue).*

Si tout à l'heure la nature servait d'exemple pour montrer que le clonage est un fait naturel, maintenant elle va servir aussi pour démontrer que le clonage est contre-nature. Lorsqu'il

est question de clonage à grande échelle, la question de diversité génétique est mise de l'avant :

« Si dans le monde, tu arrêtes de brasser le bagage génétique, tu vas vers un cul-de-sac évolutif, c'est évident ! C'est tellement bien fait la reproduction. Sinon, comme un de mes collègues le disait : « À quoi ça sert tout ce gaspillage de matériel biologique ? Pourquoi sur des millions, des milliards de spermatozoïdes, il y en a juste un qui ressort à terme, qui va joindre la cible puis qui va donner un embryon ? C'est certain qu'il y en a qui ne sont pas bons en partant et que ça en prend plus que moins. Mais la raison, c'est surtout le brassage génétique de tous ces spermatozoïdes-là. Il n'y en a pas un qui va donner la même combinaison génétique et c'est ça qui est important ». Si on suit ce raisonnement et qu'on veut respecter la nature, le clonage c'est à bannir, même chez les animaux domestiques ! On ne fera jamais dix mille vaches pareilles parce que s'il y a un virus qui arrive, il les tue toutes. Il n'y en a aucune qui va avoir ce qu'il faut pour résister » (Un chercheur : entrevue).

Pourtant, certaines circonstances peuvent faire en sorte qu'il puisse être possible de changer d'idée. Même s'ils ne voudraient pas faire de clonage humain, les chercheur(e)s ne ferment pas la porte à un changement de perspective. Tout dépendrait des objectifs poursuivis :

« Mis à part la reproduction humaine, il y a d'autres applications du clonage qui pourraient être intéressantes, mais encore une fois, il y a toujours des nuances à apporter. La réalité n'est pas toujours toute blanche ou toute noire. Par exemple, dans le cas des couples infertiles, est-ce que le fait de prendre la cellule du père ou de la mère ou des deux, et de faire des enfants avec ça, c'est acceptable ou ce n'est pas acceptable ? Moi je disais non, j'étais convaincu qu'il ne fallait pas toucher à ça. Mais, quand tu commences à y penser, ce ne sera pas tout le monde qui va jouer à ça. La majorité des gens sont fertiles. L'infertilité touche 15 % des couples, ce qui fait qu'il n'y a pas autant de couples que ça, qui vont être prêt à payer » (Un chercheur : entrevue).

7.2.1.1 Synthèse

Les chercheur(e)s sont réfractaires aux questions de clonage humain à visées reproductives quoiqu'ils ne considèrent pas que le clonage à petite échelle soit néfaste en soi. L'unicité de la personne et les questions philosophiques ou religieuses ne font pas partie des arguments qui leur viennent spontanément à l'esprit pour expliquer leur position. Néanmoins, les considérations éthiques de bienfaisance, de non-malfaisance et de respect de la personne ne sont pas écartées. Cependant, elles sont basées sur l'appréhension de risques technologiques, biologiques et sociaux que pourrait courir une humanité où l'utilisation abusive de la science ne pourrait être contrée.

Les chercheur(e)s sont d'abord préoccupés par les effets néfastes que provoqueraient des technologies mal contrôlées, dont les effets sont encore peu connus sur les humains comme sur les animaux. Pour eux, il est impensable de vouloir cloner les humains quand on sait que les expériences sur les animaux démontrent qu'il y a très peu de clones qui viennent à terme et que s'ils y parviennent, la plupart du temps, ils sont non viables, malades ou gravement handicapés. Ceux qui, comme Dolly, survivent, ne font pas nécessairement la démonstration que nos techniques de clonage sont inoffensives. Nous ne disposerions pas encore d'assez de connaissances sur les mécanismes biologiques et cellulaires pour nous permettre de croire que le clonage peut dès maintenant s'appliquer aux humains et même aux animaux. Les chercheur(e)s croient qu'il faut penser aux conséquences de nos actes sur les êtres ainsi créés.

Cependant, si un jour la science comprend tous les mécanismes du clonage et franchit les barrières des connaissances et des technologies, les chercheur(e)s ne croient pas que le clonage, en tant que technique, soit contre-indiqué pour l'individu. Toutefois, ce sont les usages sociaux qu'on en ferait qui leur causent des problèmes moraux. Les chercheur(e)s

sont convaincus qu'on n'est jamais à l'abri des folies humaines. C'est pourquoi, selon eux, il est urgent d'organiser des débats de société et d'établir des règles éthiques ou légales si nécessaires, qui encadreraient leur pratique selon les désirs d'une société préalablement informée sur les réalités scientifiques. « *Le savoir est à la veille d'être arrêté si les chercheurs ne font pas leur travail de vulgarisation comme il faut. Les gens vont dire : « arrêtez vos niaiseries là, on n'en veut plus !* » (Un chercheur : entrevue).

Pour les chercheur(e)s, la seule façon de protéger leur pratique et la société, c'est d'éviter que certaines personnes ou certains groupes puissent abuser du clonage. Cependant, une fois les techniques maîtrisées, les connaissances développées et les pratiques encadrées par des lignes directrices et par la loi, il serait possible de réviser les positions sur le clonage humain à la lumière des aspects bénéfiques qu'il pourrait représenter. Dans des circonstances précises, pour les couples infertiles ou comme pour les diverses utilisations de la reprogrammation cellulaire par exemple, le clonage humain, à des fins reproductives ou non pourrait, selon eux, être reconsidéré.

7.2.2 Clonage : représentations des médecins généticiens

Pour les généticiens, la prudence est de mise avec le clonage humain. Les souvenirs des abus expérimentaux en médecine et des dommages qui ont été portés à l'intégrité des personnes au cours de l'histoire de ce siècle leur sont encore présents à l'esprit. Les questions d'imputabilité des conséquences des actes posés sont aussi très courantes dans les discours :

« Je pense qu'en science, avec tout ce qu'on a vécu au dernier siècle, on ne peut pas faire de la recherche aveugle. On ne peut pas faire des découvertes scientifiques et en cacher les implications parce qu'elles pourraient représenter un danger. On ne peut pas non plus justifier de

faire du clonage humain parce que d'autres gens ou d'autres médecins le font dans des pays qui ne l'interdisent pas. Ça serait comme de dire que tu peux tuer ton frère quand il viole ta femme parce que c'est accepté dans un autre pays. (Un médecin généticien : entrevue).

Chacun devrait être tenu responsable de ses actes. À mes yeux, le clonage humain apporterait peut-être beaucoup de bénéfices individuels et bien des gens peuvent en justifier les raisons, mais pas pour l'instant, je trouve que c'est dangereux et je ne vois pas quels bénéfices sociaux on en tirerait parce qu'il y a des dangers autant du côté éthique, que du côté biologique » (Un médecin généticien : entrevue).

Dans la perception des médecins généticiens, le clonage humain, ce n'est pas pour demain. Ils croient que si les taux d'échecs et les problèmes de santé entraînés par le clonage étaient divulgués, les gens seraient moins impressionnés qu'ils ne le sont présentement. Selon eux, il y aurait beaucoup de non-dit sur le clonage². De plus, ils rappellent que ça prend des mères porteuses pour être en mesure de produire des clones :

« Le clonage d'un être humain ? Moi je ne le verrai pas. C'est bien beau tout ça, mais les insuccès du clonage, on n'en a pas parlé. On a parlé de la brebis, mais on n'a pas dit combien ça en a pris et combien d'agnelles ont trouvé la mort à la suite d'anomalies graves. Si le taux de réussite est de 2 %, est-ce que des femmes bien informées voudront prendre de tels risques, vivre la perte d'autant de grossesses et risquer de mettre un enfant anormal au monde ? » (Un médecin généticien : notes de terrain).

Comme on peut le deviner, les questions d'intégrité physique et mentale ainsi que la transmission de maladies, sont de première importance chez les médecins : *« Dolly, elle a bien beau être en bonne santé, comment on fait pour savoir qu'elle n'a pas un retard mental ? Ça se fait comment un test de QI chez les moutons ? » (Un médecin généticien : notes de terrain).* Il y a aussi des mutations génétiques qui peuvent être transmises par le

² En effet, depuis qu'on annonce des projets de clonage humain un peu partout dans le monde, le grand public est mieux informé des problèmes physiologiques causés par cette technique.

clonage : « *J'aimerais bien savoir ce que ça donne chez un bébé d'avoir été créé à partir de cellules somatiques adultes qui peuvent présenter des mutations génétiques dues à l'âge ? Surtout quand il s'agit des cellules exposées aux mutations comme celles de la peau ?* » (Un médecin généticien : notes de terrain).

Le clonage justifié par l'infertilité est une pratique encore plus suspicieuse pour la majorité des médecins généticiens. Ils se demandent s'il est éthique de transférer ou de provoquer des maladies ou des anomalies chromosomiques :

« *Qu'est-ce qu'on est en train de faire si on fait un clone à partir de quelqu'un qui est porteur d'une translocation qui le rend stérile par exemple ? On lui transfère consciemment l'anomalie ? Est-ce qu'on va vouloir produire un clone stérile lui aussi ? En plus, la probabilité d'avortement spontané est très élevée lorsqu'il y a des translocations chromosomiques* » (Un médecin généticien : entrevue).

Ils ajoutent que le clonage lui-même peut devenir un élément pathogène même si on en maîtrisait les techniques. Comme les connaissances sur les maladies génétiques ou les anomalies chromosomiques ne sont pas encore assez développées, les médecins généticiens deviennent très réticents au clonage humain : « *On connaît peu de chose sur les maladies chromosomiques et génétiques, mais on sait que certaines maladies sont provoquées par l'absence d'une copie d'un gène de la mère ou du père, alors, on va se mettre à créer des personnes malades ?* » (Un médecin généticien : entrevue).

Au-delà des considérations biologiques, génétiques, chromosomiques et médicales, la création d'un clone humain peut aussi être associée à l'intégrité professionnelle, personnelle et morale des médecins généticiens. Fabriquer un être humain semble un acte qui doit se situer entre la contrainte à la perfection et une honnêteté au-dessus de tout

soupçons. Selon eux, ça ne peut pas toujours être possible et c'est encore plus risqué quand on est financé ou payé par le privée parce qu'on y perd notre liberté de penser :

« Il y a un certain apport qui peut être intéressant dans l'intégration du clonage humain dans la médecine et la reproduction. Cependant, pour y participer on ne devra contrevenir à aucun standard, à aucun conflit d'intérêt ou à aucune mauvaise conduite. Donc, ça veut dire qu'il faudra une conduite morale irréprochable. Donc, si on est dans le privé, dans les contrats, c'est difficile de respecter tout ça si on veut garder notre liberté de penser » (Un médecin généticien : entrevue).

Cependant, cet apport du clonage n'est pas significatif pour tout le monde parce que la plupart des généticiens se demandaient : *« À quoi ça sert le clonage ? »* (Un médecin généticien : notes de terrain). Tous sont d'avis que pour justifier le clonage humain, il faudrait démontrer qu'il servirait à quelque chose parce que pour l'instant : *« C'est faisable, mais le clonage comme la thérapie germinale sont quelques-unes des conséquences morbides de cet individualisme à tout cran qui fait les droits et qui donne le droit de tout faire. Dans ça, la société n'a aucune importance »* (Un médecin généticien : entrevue).

7.2.2.1 Synthèse

Pour les médecins généticiens, le clonage humain ne fait pas partie des techniques susceptibles de s'appliquer en médecine de la reproduction. Comme on devait s'y attendre, ce sont surtout les aspects pathogènes que pourrait entraîner le clonage, à la fois comme technique et comme processus, qui les préoccupent. Si cloner signifie faire un enfant qui a des risques élevés d'être malade, retardé ou handicapé, ils ne veulent pas endosser la responsabilité d'un tel acte. Pour que le clonage puisse trouver justice à leurs yeux, il faudrait qu'il serve à quelque chose, qu'il apporte quelque chose de plus et qu'il ne rende personne malade. Le côté pragmatique de la médecine ressort clairement de leurs discours.

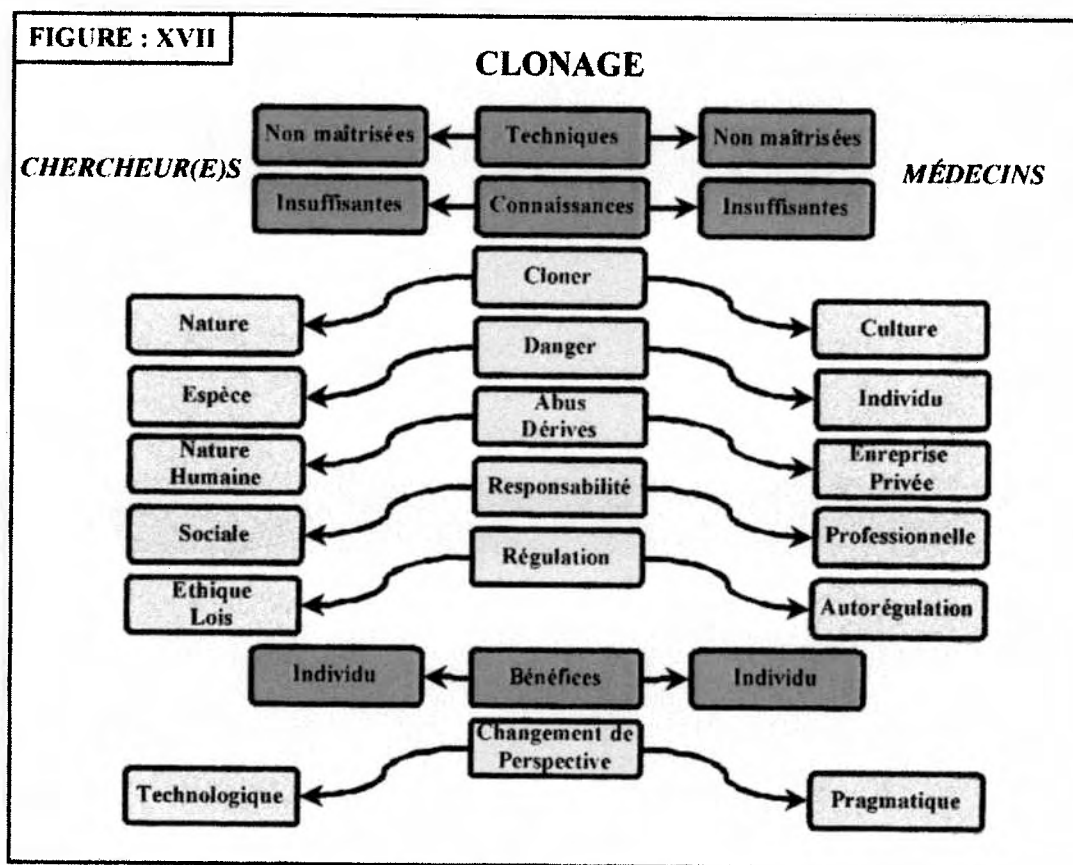
Pour les généticiens, il est aussi clair que le principe de non-malfaisance ne peut être respecté dans les conditions actuelles des connaissances sur le clonage humain.

Comme la conscience de l'imputabilité de la responsabilité des conséquences de leurs actes est très prégnante chez tous les médecins généticiens, l'idée du clonage doit passer par leurs grilles d'analyse éthique et déontologique. Pour eux, cloner un être humain n'est pas un acte technoscientifique, c'est un geste de fabrication humaine qui doit relever de la morale parce qu'il peut mettre en péril l'intégrité d'un individu. Les réflexions des médecins généticiens sur le clonage humain, sont aussi teintées de représentations philosophiques et psychanalytiques sur une culture où l'individualisme, le narcissisme et l'égoïsme entrent en ligne de compte dans le désir de se faire cloner. Ils ne voient pas comment on peut prendre des risques avec la vie et la santé d'un enfant parce qu'on cherche à se reproduire à sa propre image ? Pour eux, il y a une différence entre manipuler des embryons pour pallier l'infertilité et manipuler la structure génétique des embryons. Cette position transparaîtra plus loin dans les discours sur la thérapie germinale.

7.2.3 Comparaison entre les chercheur(e)s et les médecins sur la question du clonage

Nous pouvons constater à la Figure XVII que les mêmes thèmes se dégagent dans les discours des chercheur(e)s et des médecins généticiens pour ce qui concerne le clonage humain. Cependant, s'ils ont en commun des thèmes comme les dangers, les dérives, les moyens de régulation et les possibles bénéfices, les arguments qu'ils développent en défaveur du clonage humain sont basés sur des représentations et des raisonnements différents, sauf pour ce qui concerne les dangers inhérents à la technique et au manque de connaissances, ainsi que pour les bénéficiaires possibles du clonage. Nous verrons que ces différences sont fortement tributaires de l'influence disciplinaire.

Par exemple, pour les chercheur(e)s, le clonage humain est une reprise technologique de ce que peut réaliser la nature. Par contre, pour les médecins généticiens, ça n'a rien de naturel. Cloner, c'est créer un être humain sans passer par le couple et en transgressant les traditions culturelles. Dans ces conditions, ils croient que cloner devrait être justifié par des raisons hautement morales.



Les médecins et les chercheur(e)s sont tous d'avis que, dans l'état actuel des connaissances, les techniques ne sont pas maîtrisées et les connaissances sont insuffisamment développées pour qu'on puisse moralement envisager de cloner un être humain. Lorsqu'il est question de danger, les arguments divergent. Les chercheur(e)s craignent pour l'espèce et les

génétiens pour l'individu. Pour les premiers, les facteurs en cause sont d'ordre biologique tandis que pour les seconds, ils sont d'ordre pathologique. Quand ils parlent d'abus et de dérives, les chercheur(e)s s'en prennent à la nature humaine et les médecins à l'entreprise privée. D'une part, il serait question de folie et de l'autre, de profits.

La protection contre les possibles dangers du clonage relèverait de la responsabilité professionnelle pour les médecins généticiens et de la responsabilité sociale pour les chercheur(e)s. Les premiers préfèrent contrôler et les seconds, être contrôlés. Conséquemment, les moyens de régulation envisagés diffèrent chez les deux groupes. Les chercheur(e)s voudraient des lignes directrices éthiques et si nécessaire des lois, et les généticiens en réfèrent à la morale et aux normes déontologiques. D'après ce que j'ai pu constater sur le terrain, ces derniers sont peu favorables à un encadrement juridique. D'un côté, on demande une régulation sociale et un partage des responsabilités et de l'autre on privilégie l'autorégulation et l'intégrité professionnelle. Cependant, si les chercheur(e)s et les médecins généticiens parlent des possibles avantages du clonage, ils en reviennent toujours à l'échelle des bénéfices pour l'individu.

Même si les chercheur(e)s et les généticiens ne sont pas pour le clonage humain, les deux groupes conçoivent que pour certains individus, il pourrait représenter une solution intéressante. Ils ne cachent pas qu'ils pourraient changer d'avis dans certaines circonstances. Si les technologies étaient au point et s'il n'y avait plus de risque pour l'enfant ainsi mis au monde, les chercheur(e)s pourraient changer d'idée et accepter qu'il y ait du clonage humain, mais comme nous l'avons vu précédemment, pour des raisons bien spécifiques. S'il était possible de démontrer aux généticiens que le clonage sert à quelque chose et qu'il ne sera pas la cause de pathologies, ils pourraient aussi changer d'avis. Voyons maintenant si ces différences se maintiennent lorsqu'il s'agit de thérapie germinale.

7.2.4 Thérapie germinale : représentations des chercheur(e)s

Une fois au point, la thérapie germinale permettrait à des enfants, dont les risques sont élevés de venir au monde avec des maladies ou des anomalies graves, de naître en parfaite santé. En maîtrisant de telles techniques, l'avortement ne serait plus la seule issue proposée. Cependant, ce qui soulève beaucoup d'inquiétude, c'est que la thérapie germinale exige de faire des modifications génétiques qui seraient transmises d'une génération à l'autre. La situation est clairement exprimée dans l'extrait d'entrevue qui suit :

« Pour la thérapie somatique, moi je n'ai aucun problème, ce sera un arsenal qui viendra s'ajouter à ce qu'on a déjà comme approche thérapeutique. Si on peut guérir les gens en utilisant des gènes au lieu d'utiliser des médicaments, ça va. Pour la thérapie germinale, je me situe à la croisée des chemins. J'ai toujours été contre toutes formes de manipulation chez l'embryon humain. Si on parle d'aller changer un gène ou d'aller modifier un caractère, pour moi c'est clair : on ne doit pas toucher à l'embryon humain dans un contexte comme celui-là.

D'un autre côté (soupir), si on est capable de guérir à l'avance quand on sait que les parents sont porteurs d'une maladie et que nécessairement les embryons vont l'être aussi, et qu'on a la recette, je me pose des questions. Cependant, c'est infaisable présentement. Si on avait la recette qui nous permettrait d'aller changer un gène muté pour le remplacer par un normal, ou encore de le corriger, pourquoi pas ?

Dans une réponse comme celle-là, c'est impossible de dissocier l'aspect technique de l'aspect moral. C'est difficile de faire abstraction de toutes ces manipulations et des risques que ça représente pour l'instant. Il faut faire pas mal de suppositions. Or, présentement, on sait que ça ne marche pas bien. Il faudrait sacrifier beaucoup d'embryons pour y arriver. Ça, pour moi c'est clair que je ne le ferai pas. Juste pour cette raison, on pourrait dire qu'on ne touche pas au germinale, que ça n'a pas d'allure. Cependant, si on avait des outils super efficaces qui nous permettraient d'aller remplacer un gène dans l'embryon, au bon endroit, moralement je ne vois pas ce qu'on aurait comme empêchement pour le faire. Cependant, je ne suis pas certain que j'en serais capable » (Un chercheur : entrevue).

Ainsi, la question d'utiliser les embryons humains met les chercheur(e)s que j'ai rencontrés mal à l'aise, même pour développer la thérapie génique : « *Ce n'est pas évident, la thérapie germinale. D'abord, tu as besoin de lignées de cellules embryonnaires. Il va falloir que tu en produises des embryons, que tu en ramasses des fœtus d'avortement. Il va falloir que tu t'y mettes sérieusement pour répondre à la demande* » (Un chercheur : entrevue). La situation est encore plus compliquée parce que pour la majorité d'entre eux, on parle d'humain dès la fécondation : « *Je suis contre le fait de se servir de l'embryon humain. Il y a une différence entre un humain et un animal. Ils n'ont pas la même valeur. Dès la fécondation, on a toute l'information, c'est un livre à lire. Un embryon fécondé ça a la valeur d'un humain. On a les animaux pour faire nos expériences* » (Un chercheur : entrevue). On peut avoir envie de mettre en doute de telles affirmations, surtout de la part de chercheur(e)s, mais la citation qui va suivre est assez troublante :

« *J'ai vu des embryons humains en fécondation in vitro. Tu ne peux pas jouer avec ça, surtout quand tu as des enfants. Tu te sens bien plus observé qu'observateur par moments. Puis, le matériel qui est là, c'est la première empreinte, c'est le premier sourire que tu vois dans ton pétri. Tu ne peux pas te détacher de cette idée. Raison de plus, pour moi en tout cas, de mettre des barrières à partir desquelles c'est bien clair que rien ne va justifier que je manipule des embryons humains* » (Un chercheur : entrevue).

Mis à part les problèmes posés par l'utilisation de l'embryon, la question de l'eugénisme étend aussi son ombre. Une fois qu'on peut modifier des gènes pour guérir, on peut aussi manipuler les génomes pour des raisons moins thérapeutiques : « *Ça serait bon pour l'individu la thérapie germinale, mais on ne peut pas se permettre de faire de l'eugénisme non plus !* » (Un chercheur : entrevue). À cause de toutes les dérives possibles de la thérapie germinale, les chercheur(e)s demandent des débats sociaux et des lois parce qu'ils veulent continuer à développer les techniques de la thérapie germinale et pousser la

connaissance et le savoir-faire médical plus loin. Cependant, ils ne veulent pas que les dérives scientifiques ou la peur des gens ne les empêchent complètement de poursuivre des travaux qui, selon eux, ont un potentiel bénéfique pour l'humanité.

« Il faudra légiférer pour éviter les dérives, mais sans enlever les bons côtés. Pour certaines maladies génétiques par exemple, la thérapie somatique pourrait devenir un traitement pratique. On va récupérer les cellules du malade, on les cultive in vitro, on les modifie génétiquement on les implante et la personne peut bien aller. Mais si on trouve les mutations germinales, admettons qu'on peut le faire car on n'est pas rendu là, on pourra aller chercher les cellules germinales, les modifier, les implanter et les enfants n'auront plus les mutations » (Un chercheur : entrevue).

Dans la section précédente, les chercheur(e)s se disaient contre le clonage dans l'état actuel des connaissances, mais ils expliquaient qu'ils pourraient changer d'idée si les techniques étaient maîtrisées, les conséquences connues et les applications sans risque. Cependant, une attitude semblable paraît plus difficile à adopter pour ce qui a trait à la thérapie germinale. Personne ne conteste qu'une fois les technologies au point, la thérapie germinale apporterait de grands bénéfices aux patient(e)s. Cependant, l'idée de manipuler l'embryon humain ne rallie pas tout le monde :

« Je pense qu'il y a des applications de génétique qui peuvent faire que les gens, les enfants, les parents ne souffriront plus. Pour moi, même si ce que je fais ne servait qu'à soulager une personne, je serais très content. Je ne suis pas médecin, mais si je peux apporter des réponses et faire en sorte qu'on aura peut-être des solutions pour la thérapie germinale, j'en serais heureux. Mais encore là, j'ai un problème, c'est de le faire moi-même... Je ne serais pas capable, honnêtement, je ne serais pas capable d'aller manipuler des embryons humains. » (Un chercheur : entrevue).

« C'est très personnel, ça dépend de ce en quoi tu crois et jusqu'où tu es prêt à aller pour guérir. C'est un débat de société, mais moi c'est évident que si on m'offre un salaire très, très rémunérateur pour faire quelque

chose qui entre en conflit avec mes propres valeurs, je ne pense pas accepter. Je vais préférer laisser tomber. Je serais trop malheureux sinon. J'aurais l'impression de faire quelque chose qui n'est pas utile et qui entre en conflit avec mes valeurs » (Un chercheur : entrevue).

Pour les chercheur(e)s, d'un point de vue personnel, comme à l'échelle sociale, associer trop de technologies et de manipulations génétiques à la reproduction et au désir d'avoir un enfant, ne semble pas vraiment être l'idée du siècle. Quand je leur demande s'ils accepteraient d'avoir un enfant à partir d'une thérapie germinale, en général leurs réponses sont semblables à celle qui suit :

« Le germinale, c'est trop techno pour moi. Le social pourrait compenser. C'est certain que d'autres personnes pourraient voir ça autrement. De plus, la réponse diffère si on pose la question au niveau de l'individu ou au niveau de la société. Au niveau de l'individu il y a des personnes pour qui ce serait la réponse, mais au niveau de la société, je ne sais pas. Telle que la vie est maintenant, c'est difficile de répondre » (Un chercheur : entrevue).

La question de la manipulation génétique des êtres humains est très problématique pour les chercheur(e)s. Les références à la nature dont ils font généralement usage pour étayer leurs raisonnements (la plupart sont des biologistes de formation), ne peuvent leur venir en aide pour accepter la thérapie germinale. Pour les biologistes, l'humain est le fruit de milliers d'années d'évolution et de sélection. Pour eux, la nature a su démontrer une certaine sagesse. Par exemple, il faut tenir compte qu'il faut du temps pour que des mutations génétiques s'installent de façon durable. De plus, les mutations ne causent pas toutes des maladies, elles peuvent aussi favoriser l'adaptation de certains groupes à leur environnement. Alors, faire en quelques heures ce que la nature prend des centaines d'années à réaliser, ça donne le vertige aux chercheur(e)s et ça semble très risqué. Malgré

la nature de leurs travaux, ils éprouvent certaines difficultés à contrevenir aux lois millénaires qui ont contribué à faire de l'humain ce qu'il est. Il y a une association certaine entre l'humain et l'imperfection, comme il y en a une entre la souffrance et l'expérience humaine³ :

« Pour la thérapie à partir de l'embryon humain ? Non, je vais quand même respecter la nature comme elle est faite. Il y a une sélection qui se fait puis il y a des gens qui vont naître différents des autres. C'est certain que pour certaines maladies c'est tentant, pour des cas comme la fibrose kystique par exemple ou pour des maladies neurodégénératives, je ne sais pas, ça pourrait être une approche ? Mais je ne pense pas être prêt encore à accepter ça.

Ou encore, travailler sur un fœtus pour qu'il soit parfait, jamais ! Je pense que l'enfant qui va naître, tu dois l'accepter comme il va venir. Les imperfections, ça peut être positif même si c'est difficile à vivre. Je pense qu'il y a des valeurs que tu peux acquérir à travers les imperfections. Il y a un côté humain à ça. Je pense qu'il y en a qui parlent à travers leur chapeau en voulant guérir toute la société. C'est gens-là n'ont rien vécu. À partir du moment où ils vont avoir à vivre certains événements malheureux, ils vont peut-être changer leur façon de voir les choses ? »
(Un chercheur : entrevue).

« Ce qui est en train de changer c'est qu'on développe des outils qui vont nous permettre de changer la nature de l'homme. Comment on va les utiliser, de quelles façons, dans quels buts et qui va le faire ? Tout ça pour essayer de rendre l'humain raisonnable ? Si on rend l'humain raisonnable, est-ce qu'on ne va pas lui enlever sa nature ? » (Un chercheur : entrevue).

Pour des raisons semblables, la thérapie somatique est mieux acceptée que la thérapie germinale parce que modifier génétiquement un individu à partir de cellules somatiques, n'a pas de conséquences sur sa descendance et sur la nature de l'espèce. Cependant, comme

³ Dans une recherche que je m'appête à publier sur les représentations de l'être humain chez des enfants de première année primaire et de première année secondaire, il apparaît clairement que lorsque les participant(e)s ont à identifier une série de personnages de science-fiction, les premiers critères pour décider si l'être qu'on leur montre est humain sont : l'imperfection, la faiblesse, la peur et l'irrationalité.

la thérapie germinale implique une transmission héréditaire de la modification, dont on ignore les effets générationnels, tester la thérapie germinale sur les humains, ce n'est pas la même chose que de faire des essais avec la thérapie somatique pour laquelle les modifications sont souvent temporaires et ne touchent qu'un individu à la fois. Cependant, même si les problèmes techniques étaient résolus, décider d'offrir la thérapie germinale comme moyen thérapeutique implique aussi des choix sociaux :

« Je suis d'accord avec la thérapie somatique mais la thérapie germinale, je ne suis pas d'accord. On en fait chez les animaux et on a encore 20 ans d'expériences à faire, après on verra... Le nombre de génération à vérifier dépend de la complexité de la machine biologique. Chez l'humain, il va falloir faire du « knock out ». Pas juste ajouter un gène, mais remplacer le gène déficient. Ce sont des travaux sur les animaux qui vont nous montrer comment remplacer un gène sans laisser de séquelle, car il faut y penser, on prend un gène qui a une mutation pour le remplacer par un autre qui n'a pas de mutation.

Quand on aura vraiment contrôlé cette méthodologie-là, on pourra dire OK, on peut le faire sur l'humain. Mais encore là, il va falloir choisir pour quelle maladie on va le faire. Alors il faudra définir ce qu'est une maladie grave et s'entendre sur ce qu'est une déficience ? Pour les maladies mortelles, ça ne sera pas difficile, mais le diabète par exemple, ce n'est pas mortel... Alors, qu'est-ce qu'on va faire ? » (Un chercheur : entrevue).

Quoiqu'il en soit, les chercheur(e)s croient qu'on entretient beaucoup d'illusion sur la thérapie génique en général, mais ils sont d'avis que la recherche va quand-même se poursuivre. Malgré les espoirs, il y a beaucoup d'hypothèses mais peu de résultats :

Par exemple, en parlant de l'équipe du Généton français, un chercheur raconte : « Ils se sont réorganisés, leur finalité c'est la thérapie génique, mais en attendant, ils mettent toutes leurs connaissances et leurs technologies à la disposition du public. Cependant, cette attitude est très contradictoire. Les outils ne sont pas là encore. Actuellement, les

vecteurs⁴ peuvent parer à certaines déficiences, mais ils déclenchent des nodules cancéreux, voilà ! » (Un chercheur : entrevue).

« Des fois, je me demande si ça peut être possible, si on joue à l'apprenti sorcier ? Est-ce que vous voulez que je sois très cru ? C'est de l'hypocrisie de l'être humain que de dire qu'on ne touche pas à ça. C'est mon point de vue. Première des questions : est-ce que c'est réalisable ? Je suis tout à fait d'accord qu'il faut mettre des balises et se pencher sur la question avant, mais est-ce que c'est réalisable ? Je ne sais pas. Je pense que techniquement oui, c'est réalisable mais au-delà, je ne sais pas » (Un chercheur : entrevue).

Malgré tout et malgré les interdits, les chercheur(e)s pensent qu'on ne pourra pas empêcher les expériences de se faire. *« Des essais vont être faits, et nous allons être placés devant le fait accompli. Par la suite, on va faire comme avec le premier bébé-éprouvette, on va l'accepter, mais ça va prendre du temps. Le temps qu'on ait du recul » (Un chercheur : entrevue).*

7.2.4.1 Synthèse

La thérapie germinale est un sujet paradoxal pour les chercheur(e)s. Elle peut représenter un moyen sans précédent de guérir les gens, mais à la condition de manipuler génétiquement les gamètes avant d'en faire des embryons humains, ce qui semble causer plusieurs problèmes qui ne sont pas seulement d'ordre technique. On a de la difficulté à imaginer qu'une réussite scientifique va dépendre du sacrifice de millions d'embryons humains. Comme la plupart des chercheur(e)s interviewé(e)s ont aussi fait de la fécondation *in vitro*, l'embryon humain équivaut à enfant pour eux.

⁴ Moyens par lesquels on cherche à introduire un gène dans le génome. Il peut s'agir par exemple de virus inactivés qui vont servir de vecteurs pour transporter le gène et l'introduire dans l'ADN.

Autre paradoxe de taille, si les checheur(e)s ne sont pas contre l'idée de la thérapie germinale et qu'ils veulent bien développer les techniques et les connaissances qui pourraient y mener, il serait hors de question qu'ils pratiquent eux-mêmes les protocoles de recherche ou de thérapie génique sur l'embryon humain. Pour eux, manipuler un embryon pour le féconder et l'implanter, comme c'est le cas pour la fécondation *in vitro*, n'a rien d'équivalent au fait d'en manipuler la nature génomique.

Pour les chercheurs, la nature est extrêmement liée à la condition humaine par l'utilisation de la notion de « *nature humaine* ». Défier la « *sagesse* » de la nature pourrait entraîner la perte de cette « *nature humaine* », ce qui met les biologistes mal à l'aise. La perception des risques associés aux techniques dépasse ici l'atteinte à l'intégrité de la personne parce que la thérapie somatique est considérée comme une chose positive. C'est à l'intégrité de l'essence même de ce qui nous rend humain qu'on ne veut pas s'attaquer.

Le dernier paradoxe c'est que les chercheur(e)s croient plus ou moins aux chances de succès de la thérapie germinale. Cependant, ils sont certains que les recherches se poursuivent et qu'un jour, nous serons placés devant les résultats, quels qu'ils soient.

7.2.5 Thérapie germinale : représentations des médecins généticiens

Très peu de médecins généticiens s'intéressent aux possibilités que pourrait offrir la thérapie germinale. Sauf deux exception, en général ils la considèrent un peu comme une extravagance. Un seul généticien pense que ce moyen thérapeutique pourrait être disponible dans le futur bien qu'il reste plusieurs étapes à franchir :

« La thérapie germinale ? Je pense qu'on n'en est peut-être pas si loin que ça. Actuellement, il y a plusieurs études qui sont en cours et dans certains cas, avec des résultats assez incroyables. Je pense, qu'au point où on en est dans les techniques actuelles, que ça devrait venir comme deuxième, troisième ou quatrième étape. Je ne pense pas qu'on devrait envisager la thérapie au niveau des cellules germinales pour tout de suite. Avant, on devrait s'assurer de bien contrôler la technologie qu'on utilise sur les cellules somatiques. Ensuite, comme étape subséquente, on pourra envisager les cellules germinales. Mais, je pense que c'est demander beaucoup pour tout de suite. La technologie a déjà de la misère avec les cellules somatiques... » (Un médecin généticien : entrevue).

Un autre médecin généticien ne ferme pas la porte à la thérapie germinale à la condition que l'intervention soit plus connue et moins risquée qu'elle ne l'est actuellement. En autant que ça reste dans les normes éthiques de pratique et que la société l'accepte, il ne prétend pas que cette technique soit à jamais condamnable :

« Si c'était offert, je ne pense pas qu'il y aurait beaucoup de monde qui s'aventurerait dans la thérapie germinale. Pour l'instant, les risques sont plus grands que les avantages. Le potentiel de nuire est beaucoup plus grand que le potentiel d'aider. Mais c'est comme dire : « J'interdis la radiothérapie parce que le potentiel de nuire, s'il est mal utilisé, est plus grand que le potentiel d'aider » C'est certain que c'est une indication bien facile, mais la première règle du médecin, c'est en premier ne pas nuire et nous avons tellement d'occasions de nuire. Si on était si méchants que ça, ça serait bien facile. Cependant, je ne peux pas être pessimiste, j'ai trop vu de progrès.

« C'est certain que du moment que tu as un nouvel outil, tu as aussi la possibilité de mal l'utiliser ; mais tu as aussi la possibilité de bien l'utiliser et c'est dans cette intention qu'on l'a bâti. C'est vraiment de ne pas se faire confiance comme société que d'assumer qu'en majorité on va mal l'utiliser. Il faut se donner des balises, c'est parfait. Il faut se donner un encadrement, mais après ça je pense que l'histoire nous a démontré qu'on pouvait se faire confiance. Même les lois, ça se change et ça s'ajuste » (Un médecin généticien).

Pour les autres médecins généticiens, il est clair qu'ils démontrent peu d'intérêt et ne suivent pas les progrès de la thérapie germinale, surtout que les recherches se font sur les animaux. Les moyens actuels, même palliatifs, leur suffisent et ils préfèrent demeurer dans un univers qu'ils connaissent, contrôlent et maîtrisent, où il y a peu de risques de porter atteinte à l'intégrité de leurs patient(e)s : « *La thérapie génique, ça toujours été un peu utopique. Alors, je préfère quand on arrive avec une solution qui est plus médicale et organisée, qui est plus physiologique* » (Un médecin généticien : entrevue).

« Pour moi, c'est beaucoup plus acceptable de procéder à l'interruption d'un enfant qui aurait la fibrose kystique, que de sélectionner, préimplanter ou faire de la thérapie germinale sur un embryon. Au niveau éthique, ça implique bien moins de risques dus aux manipulations et tu sais où tu t'en vas. L'enfant a la fibrose kystique, tu interromps la grossesse et ça se termine là. C'est certain qu'il y a des risques d'effets secondaires et de complications, mais c'est bien connu ça.

De plus, si tu t'embarques dans la thérapie germinale, il va falloir que tu fasses de l'in vitro. Tu sais même pas si ça va marcher ton implantation, ce n'est pas efficace à 100 % là. Ce sont des coûts énormes et tu ne sais pas ce que tu fais dans l'in vitro, on n'a pas beaucoup de recul là-dedans. Est-ce qu'il y aura plus de risques de problèmes chez ces gens-là ? » (Un médecin généticien : entrevue).

« Il va arriver une limite dans nos connaissances de ce côté-là. Il va y avoir des risques et je ne suis pas certain que ces risques-là les individus vont vouloir les prendre. Je ne suis pas certain que je leur conseillerais de les prendre » (Un médecin généticien : entrevue).

Pour plusieurs raisons, la majorité des généticiens ne croient tout simplement pas que la thérapie germinale sera disponible un jour. Il y aurait trop d'obstacles à surmonter. La première, c'est que jusqu'à maintenant, rien ne démontre que c'est possible : « *Il n'y a pas encore un succès de thérapie génique nulle part depuis 10 ans* » (Un médecin généticien : entrevue). De plus, la complexité de la génétique des maladies ne favoriserait pas la réussite

d'un tel projet : « *Il n'y a pas un gène qui agit tout seul. Les maladies monogéniques sont aussi complexes que les maladies complexes* » (Un médecin généticien : entrevue).

Même si elle était au point, les médecins généticiens ne pensent pas que la thérapie germinale serait d'un grand intérêt pour la médecine : « *Il n'y a pas de maladie génétique comme telle qui est assez fréquente pour commencer à faire des thérapies germinales d'une façon systématique* » (Un médecin généticien : entrevue). Ce serait même une perte de temps : « *Ça prend bien du temps et bien des ressources pour une maladie qui est traitable, mais c'est faisable. Commencer à « zigonner » un embryon de 8 jours pour faire de la thérapie génique, il faut quasiment avoir rien d'autre à faire dans la vie...* » (Un médecin généticien : entrevue).

Selon eux, l'intérêt économique n'est pas évident non plus : « *Remplacer un gène, pour une maladie rare mendélienne où il y a juste un gène à remplacer, à la bonne place, avec le bon vecteur ? L'investissement des compagnies pour développer ce test-là, ça doit tourner autour de 100 millions, ils ne feront pas ça pour trois quatre familles* » (Un médecin généticien : entrevue). Les médecins généticiens croient que les industries vont plutôt aller vers d'autres formes de thérapie : « *La thérapie génique, ça va être utilisé en dehors de la génétique, ça va être utilisé pour traiter le cancer, traiter les infections virales* » (Un médecin généticien : entrevue). Ils vont jusqu'à dire que même la thérapie génique dans son ensemble va disparaître : « *La thérapie génique ça va s'en aller. Je pense que ça va se déplacer vers les produits du gène, au niveau des protéines. J'aimerais mieux qu'on joue à ce niveau-là* » (Un médecin généticien : entrevue).

En plus, les généticiens croient que l'approche par thérapie germinale pourrait raviver l'eugénisme et servir de raison pour discriminer les gens: « *La thérapie germinale ? Modifier les embryons pour enlever les maladies ? Ça pourrait faire comme en Chine où*

on discrimine par le sexe. C'est une catastrophe en sorte » (Un médecin généticien : entrevue). Un médecin va même jusqu'à dire qu'il ne faut pas penser que la thérapie germinale soit un moyen thérapeutique : « *Dans l'avenir, les médicaments vont être géniques. Ça c'est de la vraie thérapie. Quant à la thérapie génique, dans le sens de prendre un gène et de le remplacer, tant qu'à moi, c'est de la maudite foutaise plus utilisée pour faire peur au monde* » (Un médecin généticien : entrevue).

7.2.5.1 Synthèse

La position des médecins généticiens est claire face à la thérapie germinale. Si certains peuvent la considérer comme une avenue thérapeutique pour l'avenir, elle suscite peu d'intérêt pour la majorité d'entre eux. Par sa complexité et les problèmes éthiques qu'elle soulève, elle ne représente pas une solution thérapeutique qui pourrait être présentée aux patient(e)s, parce que les techniques sont loin d'être au point et qu'elle représente des risques énormes.

Pour ces raisons, même si elle était transférable en clinique, les médecins disent qu'ils préféreront utiliser des moyens plus traditionnels, même s'ils demeurent palliatifs. À leurs yeux, l'avortement est préférable à n'importe quel autre type de manipulation génétique. Ils considèrent que le diagnostic prénatal répond bien à la demande des patient(e)s. Ils préfèrent offrir des moyens connus, qui ont démontré leur efficacité et qui sont sécuritaires pour les personnes qui les consultent. L'absence de contrôle des protocoles et des résultats sous-jacents à la thérapie germinale, leur semble un ajout de problèmes dont ils n'ont pas besoin.

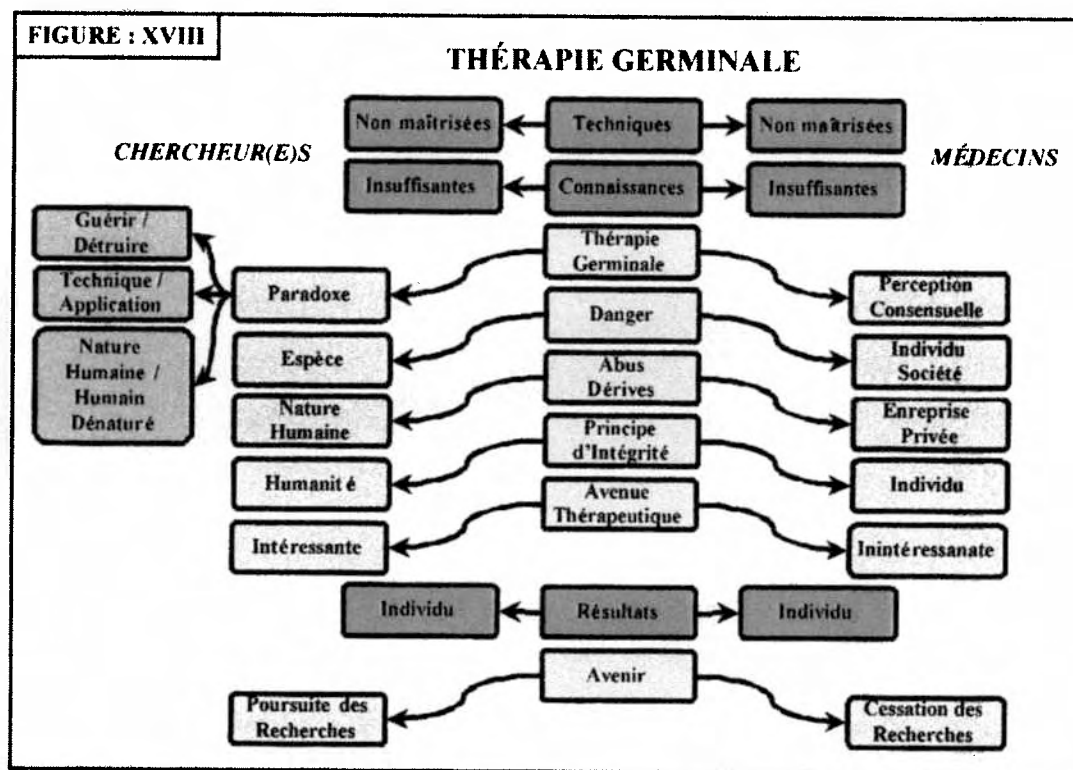
Les généticiens n'ont pas tendance à croire à la faisabilité d'une telle technologie thérapeutique, pour deux raisons. D'abord, rien ne démontre que c'est réalisable et la complexité des phénomènes génétiques, dont on connaît encore peu de chose, semble se dresser contre l'idée même de thérapie génique. Comme existent et se développent beaucoup d'autres avenues thérapeutiques moins compliquées et moins dangereuses, la thérapie germinale ne semble pas d'une grande utilité pour l'ensemble des médecins généticiens. Elle serait plutôt perçue comme une perte de temps. Du point de vue de la rentabilité économique, les généticiens croient que les grandes compagnies n'auront pas d'intérêt à développer de telles pratiques, pour une multitude de maladie rares. D'autres formes d'approches génétiques seraient beaucoup plus rentables, selon eux.

En fin de compte, les médecins généticiens pensent que la thérapie germinale va disparaître parce qu'elle est dangereuse, qu'elle pourrait servir des intérêts eugénistes et discriminatoires et qu'elle n'a rien d'un moyen thérapeutique efficace. La thérapie germinale se développerait dans le sillage de l'idéologie du progrès et des rêves de la domination de la nature par l'humain. Elle n'apporterait pas grand-chose d'utile dans un secteur médical qui n'arrive même pas à avoir les moyens d'offrir les services qui existent déjà.

7.2.6 Comparaison entre les médecins et les chercheur(e)s sur la question de la thérapie germinale

Pour ce qui est de la thérapie germinale (Figure XVIII), les généticiens et les chercheur(e)s portent encore intérêt à des problématiques semblables. Ils sont encore solidaires lorsqu'il s'agit des dangers que le manque maîtrise des technologies et l'insuffisance des connaissances feraient courir aux individus sur lesquels s'appliquerait la thérapie

germinale. Ils sont aussi d'accord que s'il y avait des bénéfices à en tirer, ce ne serait qu'au niveau des individus.



C'est au niveau de la représentation qu'ils se font de la thérapie germinale qu'on peut voir les différences les plus marquées. Si les médecins en ont une conception assez consensuelle comme nous l'avons vu plus tôt, elle induit une série de paradoxes chez les chercheur(e)s. Ces derniers, quoique leurs travaux les mènent à développer la thérapie germinale, sont opposés à l'utilisation des embryons humains pour la recherche. Ils veulent bien découvrir des moyens pour soigner les gens, mais pas au point de sacrifier des embryons. Le développement des techniques pour intervenir au niveau germinal les passionne, mais ils seraient moralement incapables de les appliquer sur l'humain eux-mêmes. De plus, la manipulation génétique sur les cellules germinales leur apparaît contre-nature.

La thérapie germinale laisse les médecins assez froids et il faut dire que cette situation m'a beaucoup étonnée. Je m'attendais à ce que les généticiens soient plus intéressés à la thérapie germinale que les chercheur(e)s, justement à cause de son aspect thérapeutique. Cependant, ils n'y voient aucun avantage parce qu'elle n'est pas prête et qu'elle leur semble trop compliquée et risquée pour ce qu'elle pourrait apporter.

Étant donné que la thérapie germinale va à l'encontre de la nature dans la mentalité des chercheur(e)s, elle représente une menace pour l'espèce, surtout si on la destine à la pratique de l'eugénisme. Si les médecins parlent aussi d'eugénisme, en y ajoutant la discrimination, pour eux, de la thérapie germinale met en péril l'individu dans son intégrité et la société dans ses règles. Les dérives pourraient avoir de graves conséquences : pour les chercheur(e)s elles découleraient de la nature humaine dont il faut se méfier, et pour les généticiens l'entreprise privée n'aurait aucun scrupule à nuire pour augmenter ses profits. Pour ce qui est du principe d'intégrité, la thérapie germinale menace celle de l'humanité selon les chercheur(e)s et celle des individus selon les médecins.

En fin de compte, même si la thérapie germinale représente une avenue thérapeutique intéressante pour les chercheur(e)s, il ne semble pas en être de même pour les médecins. Ces derniers considèrent qu'elle sera d'une trop grande complexité et qu'elle n'améliorera en rien les conditions de pratiques actuelles, sans compter qu'elle n'offre pas de meilleures alternatives aux patient(e)s. À cause de ces différentes perspectives, les chercheur(e)s croient que les recherches sur la thérapie germinale vont se poursuivre, même clandestinement, et les généticiens croient que les recherches vont cesser parce qu'elles n'offrent pas grand-chose d'utile.

De prime abord, on pourrait croire que les représentations des chercheur(e)s et des médecins généticiens s'opposent et ne focalisent pas la même réalité. Cependant, bien qu'ils aient des objectifs différents, tous partagent les mêmes préoccupations. La différence qui s'installe semble dépendre avant tout de leurs interprétations de la thérapie germinale, indéniablement teintées aux couleurs des représentations disciplinaires.

Il faut considérer que les chercheur(e)s travaillent au niveau de l'espèce, tandis que les médecins généticiens se préoccupent des individus. Les objectifs des chercheur(e)s sont de développer de nouvelles technologies qui vont faire avancer les connaissances ; ceux des médecins généticiens sont de disposer de moyens thérapeutiques qui vont leur permettre de venir en aide à leur patient(e)s. Les chercheur(e)s n'étudient pas les individus en les isolant et les médecins ne soignent pas l'humanité. Les premiers sont plus intéressés aux mécanismes et les seconds aux traitements.

Il y a toutefois des sujets essentiels chez les uns qui sont complètement occultés chez les autres. Par exemple, j'ai remarqué qu'aucun médecin n'a fait le lien entre la thérapie germinale et la reproduction. Ils la percevaient uniquement comme un moyen thérapeutique. Ils sont aussi très éloignés des préoccupations concernant l'utilisation des embryons et la réflexion sur le changement de la nature de l'humain. D'autre part, les chercheur(e)s ne voient pas l'entreprise privée comme un danger. Au contraire, dans les entrevues, ils disent qu'ils ne se laissent rien imposer par les compagnies qui les subventionnent et qu'ils ne font rien qui va à l'encontre de leurs principes. Ce qui, à mon avis, peut dépendre de plusieurs facteurs qui peuvent varier selon les chercheur(e)s, les projets et l'environnement de recherche.

7.2.7 Conclusion

Tout au long de cette section, ce qui pourrait paraître comme de la contradiction ressemble plutôt à de la complémentarité. Au lieu d'appuyer sur les différences, nous pourrions nous intéresser à une diversité qui ne fait qu'élargir notre vue d'ensemble sur des technologies qui concernent la génétique de la reproduction et que nos sociétés s'appêtent à réglementer.

Comme nous venons de le voir, et comme nous l'approfondirons dans le chapitre qui va suivre, qu'elles soient culturelles, sociales, individuelles ou disciplinaires, les représentations jouent un rôle important dans les diverses interprétations que nous faisons de la génétique de la reproduction. Ces interprétations de la génétique serviront ensuite à justifier la place que nous donnerons à cette dernière dans nos sociétés, dans nos institutions et dans notre vie, ainsi que les limites que nous lui imposerons à travers les règles et les normes qui sont en train d'émerger.

7.3 Éléments suscitant l'émergence normative à partir des représentations de la génétique (Sections 1 et 2)

TABLEAU XI CHAP VII Sections I et 2	Représentations de la génétique
Facteurs ou circonstances favorisant l'émergence normative	
<i>Nouvelles connaissances</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Les nouvelles connaissances sont potentiellement dangereuses
<i>Nouvelles pratiques</i>	<p>Scientifiques et biomédicales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • L'humain peut devenir son propre créateur • L'humain peut modifier sa nature • Désacralisation et instrumentalisation du corps • Fabrication de clones ou d'être transgéniques • Manipulations génétiques • Thérapie germinale • Ingénierie génétique • Brevets sur le vivant • Connaître nos prédispositions à des maladies à un stade présymptomatique • Mise en place de mesures préventives • Médecine individualisée • Pas de traitement disponible pour l'instant <p>Sociales :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Non-exclusivité des séquences de l'ADN, génome comme patrimoine universel • La faute comme facteur étiologique • Une maladie génétique concerne plus qu'une personne, elle concerne les enfants et les familles • Responsabilité de porter ou de transmettre une maladie génétique • On se sent victime ou coupable d'un diagnostic génétique • Maladie génétique = épreuve envoyée par Dieu • Maladie génétique = tare familiale • Châtiment suite à la transgression d'un tabou ou punition d'un comportement à risque • Révélation d'une faute cachée • Désir d'un enfant parfait • Valorisation de la performance
<i>Interdits</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Modifier l'humain • Le mélanger à d'autres espèces • Créer l'humain • Usurper Dieu ou la Nature

	<ul style="list-style-type: none"> • Jouer avec les destinées des autres personnes ou de l'espèce • Manipulation de l'embryon pour créer ses êtres vivants • Manipulation des gamètes pour créer des êtres vivants • Cannibalisme, consommation de l'autre • Transformation du sujet en objet • Inceste • Transgression d'interdits religieux, sociaux ou familiaux
<i>Inadéquation des normes en vigueur</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non spécifié
Dangers potentiels	
<i>Culturels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Destruction de l'humain par l'humain • Destruction de l'humain par la technologie • Punition de Dieu ou vengeance de la Nature • Usurpation des pouvoirs de Dieu • Usurpation des pouvoirs de la nature
<i>Sociaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Atteinte à l'intégrité psychologique ou sociale d'un individu, d'une famille ou d'une communauté par un tiers • Utilisation de l'information génétique à mauvais escient • Fiche génétique de tous les individus en vue de les assujettir • Brevets accordés sur le vivant • Appropriation du matériel génétique par l'entreprise privée • Profits de l'entreprise privée sans retour aux populations qui ont fourni leur matériel génétique • Exploitation de la vie humaine comme matière première • Découplage de l'évolution sociale et de l'évolution technologique • Monde pré-programmé • Discrimination • Stigmatisation • Eugénisme • Assujettissement par l'État • Violation du droit à la confidentialité • L'agrégation de la médecine, de la recherche, de l'entreprise privée et de l'État crée, en génétique, une dynamique puissante et autosuffisante qui s'organise autour des matériaux et des informations génétiques utilisés en recherche comme en clinique • Non-respect de l'éthique • Discrimination en matière d'immigration
<i>Professionnels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Pratiques qui entrent en conflit avec les valeurs de la majorité des chercheur(e)s • Corruption de la recherche et de la médecine • Médecine asservie à l'entreprise privée • Classes sociales basées sur des critères génétiques

	<ul style="list-style-type: none"> • Élimination systématique de fœtus ou de personnes à partir de critères génétiques • Oppression
<i>Individuels</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Atteinte à l'intégrité physique • Production de monstres et de chimères • Danger d'être fichés • Danger d'être cloné sans qu'on le sache • Danger des effets de l'ingénierie génétique sur l'individu et sur sa descendance • Programmation des individus • Présélection de l'embryon selon des caractères spécifiques • Assujettissement de l'individu • Individu réduit à l'État d'objet
<i>Désirs de performance</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Aller toujours plus loin à n'importe quel prix
Dynamiques favorisant l'émergence normative	
<i>Autorégulation professionnelle</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Dangereuse
<i>Conjonction d'expertises</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non défini
<i>Interactions avec les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non défini
<i>Interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Patient(e)s cobayes
Représentations symboliques du réel qui favorisent l'émergence normative	
<i>Représentations et imaginaires savants et biomédicaux</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Prévenir ou guérir toutes les maladies • Peur de créer des monstres, de mettre au monde des enfants malades ou handicapés • Éradication de la maladie • Vie éternelle • Jeunesse éternelle • Le meilleur des mondes
<i>Représentations et imaginaire pseudo-savants</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Non défini
<i>Représentations et imaginaire populaires</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Généticiens qui ont le pouvoir de s'attaquer à l'intégrité sociale ou physique des individus comme les sorciers • Le clonage équivaut à la vie éternelle • Immunité contre les atteintes du fœtus correspondant à toutes sortes de croyances • L'humain va causer sa propre perte • Redéfinition d'une nouvelle espèce • Désir de l'enfant parfait • Savant fou

Types de régulations appliquées ou en émergence	
<i>Les producteurs des normes en émergence</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Les chercheur(e)s, les médecins, l'État et l'entreprise privée
<i>Les régisseur(e)s présumés des futures normes</i>	<ul style="list-style-type: none"> • L'État et l'entreprise privée
<i>Les objets et les sujets visés par l'encadrement normatif</i>	<p>Objets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • La science • La médecine <p>Sujets :</p> <ul style="list-style-type: none"> • Les individus • Les sociétés
<i>Sanctions possibles</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Vengeance de Dieu • Vengeance de la nature • Disparition de l'espèce
<i>Stratégies</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Force régulatrice divine ou naturelle qui va venir rétablir l'ordre des choses • Épidémies, destruction, disparition de l'espèce • Opposition des généticiens contre la discrimination et les dérives • Groupes de pression anti-génétique • Création de comités d'éthique

CHAPITRE VIII

ANALYSES DES DYNAMIQUES DE L'ÉMERGENCE NORMATIVE

Le chapitre VIII est en relation directe avec le cinquième objectif général qui souligne la nécessité de « *comprendre les processus d'émergence normative à travers les paradoxes que génère la génétique de la reproduction, ainsi que l'impact des nouvelles normes sur l'organisation des pratiques de génétique médicale et sur l'organisation sociale* ». De plus, comme l'indique le dernier objectif spécifique, il va permettre : h) d'apprécier les impacts des différentes sphères normatives dans la production de normes nouvelles.

Après une remise en contexte théorique, j'identifierai les éléments et les circonstances qui constituent et provoquent les phénomènes d'émergence. Ensuite, section par section, se succéderont les analyses concernant l'impact de certaines sphères normatives sur les processus d'émergence des normes, l'impact des représentations sur l'émergence normative et sur les dynamiques de changement, l'impact de la génétique sur les représentations, les processus d'émergence normative et les dynamiques de changements culturels, les effets de l'hybridation humain-biotechnologie sur l'individu et l'identification des principaux types d'émergence qui semblent se profiler en génétique de la reproduction.

8.1 Remise en contexte théorique

Je rappelle que toute cette recherche a été construite à partir d'approches anthropologiques et sociologiques développées dans le cadre de l'étude des sciences et des technologies, de l'anthropologie médicale et de l'anthropologie du cyborgisme. Ces théories m'ont permis de concevoir les biotechnologies médicales, et plus particulièrement la génétique de la reproduction, comme un site d'interactions entre la nature, la culture, la santé, la maladie, la société et l'individu (Good, 1994 ; Hahn et Kleinman, 1983 ; Heath, 1998 ; Lock, 1998 ; Martin, 1998 ; Rapp, 2000).

Ensuite, j'ai pu les considérer comme un produit culturel, apte à reproduire et produire de la culture (Clarke & Fujimura, 1992 ; Clarke & Montini 1993 ; Escobar, 1994 ; Franklin, 1997 ; Fujimura, 1991 ; Haraway, 1988, 1989 ; Heath, 1998 ; Hess, 1995 ; Lock, 1998 ; Martin, 1987, 1991 ; Rabinow, 1996 ; Strathern, 1992). La reconfiguration de la notion de culture en anthropologie a aussi été des plus éclairante (Abu-Lughod, 1991 ; Casper & Koenig, 1996 ; Franklin, 1995b ; Martin, 1998 ; Traweek, 1993).

Telle qu'elle se développe, la génétique de la reproduction peut difficilement continuer à soutenir ou reproduire uniquement les valeurs et les usages en cours dans les sociétés occidentales qui l'ont rendue possible. Les paradoxes qu'elle génère en font un instrument de modification des représentations et des normes et initient des réseaux de signification et de pratiques inusités, à partir des interactions entre cette nouvelle biomédecine technoscientifique et les chercheur(e)s, les médecins, les patient(e)s, les individus, les familles, l'État et l'entreprise privée.

D'une façon plus spécifique, l'anthropologie du cyborgisme m'a aussi permis de tenir compte des rapports entre les individus, les institutions et les biotechnologies médicales, sous l'angle de l'appropriation subjective de la science et des technologies, c'est-à-dire de la relation intime qui se développe entre l'utilisateur(ric) et la technologie (Downey, Dumit & Williams, 1995 : 266 ; Fischer, 1991, 1995 ; Rouse, 1993 ; Haraway, 1992). Dans cette optique, l'interdépendance entre l'individu et la génétique de la reproduction pourrait aussi favoriser un processus de redéfinition de la subjectivité et contribuer à modifier nos pratiques, notre organisation sociale et nos systèmes de représentations. Conséquemment, cette forme d'appropriation subjective ne peut qu'agir sur les processus d'émergence normative.

D'autre part, l'appropriation subjective de la technologie par l'individu, qu'il soit chercheur(e), médecin ou patient(e), révèle l'importance de l'actrice et de l'acteur sociaux comme agents de changement. Cette attitude implique aussi l'appropriation du savoir scientifique et, par conséquent, le rôle de l'agent humain dans l'acceptation ou le refus des nouvelles technologies génétiques. Développée sous l'angle de l'hybridation individu+(bio)technologies, la notion de subjectivité permet de mieux comprendre le besoin de redéfinir des notions et des concepts comme ceux de personne, d'embryon et de patient(e).

Enfin, l'anthropologie du cyborgisme offre une approche théorique qui permet d'observer comment la technologie agit à la fois dans la formation de la subjectivité, dans l'élaboration des changements normatifs et dans les processus de changements sociaux. Même si elle est une conséquence des phénomènes d'émergence normative, la notion d'hybridité est centrale parce qu'elle précède l'établissement de nouvelles représentations, normes et pratiques. Cependant, l'angle d'approche adopté par Côté et Al. (1994) pour appréhender les phénomènes d'émergence normative, m'a permis d'être en mesure d'identifier et

d'analyser les éléments et les dynamiques qui les provoquent. En définitive, les points de vue théoriques privilégiés dans cette thèse, m'ont permis d'observer et d'étudier cinq aspects importants de l'émergence normative en génétique de la reproduction :

- 1) Identification des éléments et des circonstances qui constituent et provoquent les phénomènes d'émergence normative en génétique de la reproduction
- 2) Analyse de l'impact de certaines sphères normatives sur les processus d'émergence des normes dans la pratique clinique de la génétique de la reproduction
- 3) Analyse des impacts des représentations sur l'émergence normative en génétique de la reproduction et sur les dynamiques de changement
- 4) Analyse des impacts de la génétique sur les représentations, les processus d'émergence normative et les dynamiques de changements culturels
- 5) Analyse des effets de l'hybridation humain-biotechnologie sur l'individu et sur le rôle de ce dernier comme agent de changements sociaux et culturels.
- 6) Identification et analyse des principaux types d'émergence normative qui semblent se profiler en génétique de la reproduction

Dans les sections qui suivent, après avoir identifié et analysé l'ensemble des éléments qui provoquent l'émergence normative dans la rencontre clinique entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s, je reviendrai aux deux questions centrales à cette recherche. De là, nous verrons qu'au départ, la génétique semble surgir des croyances, de l'imaginaire et des idéologies de la culture judéo-chrétienne, en donnant une existence matérielle aux rêves et aux cauchemars qui y sont véhiculés depuis des siècles. À cette étape, les conditions de développement de la génétique de la reproduction et celles de son encadrement normatif

sont fortement influencées par les sphères normatives culturelles et sociales. Les normes qui l'encadrent tendent encore à reproduire la culture dominante.

Dans un deuxième temps, la cohérence de ces univers normatifs ne peut qu'être menacée par les paradoxes provoqués par les applications cliniques de plus en plus nombreuses et performantes de la génétique de la reproduction et par le rythme accéléré de la recherche nécessaire à son développement. À partir de ce moment, l'évolution de la génétique impose des changements de pratiques et de représentations. Par le fait même, elle devient productrice de culture et de changements sociaux. En sortant de l'imaginaire et en débordant des espaces scientifiques et biomédicaux, qui lui ont conféré une existence réelle, la génétique de la reproduction fait surgir des situations problématiques et non gérées, à la limite de ce qui est acceptable, mais conduisant inévitablement à l'éclatement des frontières de ce qui nous est interdit, ou à l'abandon total de toute idée de génétique. Si on s'engage dans la voie de son développement, elle nous oblige cependant à initier des changements à différents niveaux de l'organisation sociale.

Comme vecteur d'initiative aux changements, la génétique de la reproduction ne s'intègre pas d'une façon graduelle à une idéologie du progrès bien contrôlée et implantée dans nos sociétés occidentales, qui vise à maximiser ce qui est acquis dans un esprit de continuité. C'est en rupture de règles et de dogmes qu'elle nous plonge dans l'univers des paradoxes et des changements normatifs, en initiant des processus de changement qui menacent la stabilité de nos institutions et des représentations culturelles, sociales et professionnelles qui les maintiennent. Même si ce mouvement n'en est qu'à ses premiers balbutiements, il est possible d'observer que devant l'inadéquation des normes actuelles, et en l'absence de normes nouvelles, nous sommes aussi en train de modifier la conception même de l'encadrement normatif, pour établir un état d'émergence normative continu, sous haute surveillance.

8.2 Identification des éléments et des circonstances qui constituent et provoquent les phénomènes d'émergence normative en génétique de la reproduction

Dans le premier chapitre, j'alléguais que l'émergence normative pouvait être provoquée par les découvertes, l'innovation technologique, le développement de nouvelles pratiques médicales, l'utilisation de plus en plus fréquente de biotechnologies controversées, les désirs d'autorégulation professionnelle, les phénomènes de conjonction d'expertises diverses, la participation de la population à des pratiques biomédicales non traditionnelles et le désir d'obtenir ou de développer des services de plus en plus performants.

Du chapitre III au chapitre VII, ces éléments ont pu s'observer à travers les pratiques, les interactions et les représentations, des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s. Ils se présentaient sous forme de facteurs, de circonstances, de dynamiques ou de représentations et laissaient entrevoir les types de régulation qui commençaient à poindre. Comme spécifié dans ma grille d'analyse, chacune de ces particularités est devenue une catégorie distincte. Au Tableau XII, je fais un rappel de ces catégories et des sous-catégories qui constituent la grille d'analyse proposée à la fin de la section 1.2 concernant le concept d'émergence normative.

Je n'ai pas la prétention d'avoir identifié tous les éléments qui constituent ou provoquent l'émergence normative dans la pratique clinique de la génétique de la reproduction. Cependant, la démonstration qui suit est produite à partir des données réunies, sous forme de tableaux, à la fin des chapitres III à VII. À la fin de cet ouvrage, l'Annexe C donne une liste synthèse des principaux éléments qui constituent et provoquent l'émergence normative en génétique de la reproduction.

TABLEAU XII : ÉLÉMENTS QUI CONSTITUENT ET PROVOQUENT LES PHÉNOMÈNES D'ÉMERGENCE NORMATIVE

CATÉGORIES	SOUS-CÉTÉGORIES
<i>Facteurs et circonstances</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Nouvelles connaissances • Nouvelles pratiques : scientifiques, biomédicales sociales • Interdits • Inadéquation des normes en vigueur • Dangers potentiels : culturels, sociaux, professionnels, individuels, et désirs de performance
<i>Dynamiques</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Autorégulation professionnelle • Conjonction d'expertise • Interactions avec les patient(e)s • Interactions chercheur(s)-médecins -patient(e)s
<i>Représentations</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Représentation et imaginaires savants et biomédicaux • Représentation et imaginaires pseudo-savants • Représentation et imaginaires populaires
<i>Types de régulation appliquées ou en émergence</i>	<ul style="list-style-type: none"> • Producteurs des normes en émergence • Régisseurs présumés des futures normes • Objets et sujets visés par l'encadrement normatif • Sanctions possibles

8.2.1 Facteurs et circonstances qui favorisent l'émergence normative

Comme je l'ai précisé dans la section concernant l'émergence normative, en premier lieu, il faut connaître les facteurs et les circonstances qui nécessitent, favorisent ou défavorisent l'émergence de nouvelles normes. Des petits pois à la cartographie du génome humain, le développement de nouvelles connaissances, l'apparition de nouvelles pratiques scientifiques et sociales, le désir d'éviter la transgression de certains interdits, l'inadéquation normative, les dangers culturels, sociaux, professionnels et individuels induits par la génétique et le désir de performance, ont contribué d'une façon significative à l'émergence de normes inspirées par la génétique. Cependant, ce sont les connaissances développées en génétique qui ont initié les premiers mouvements d'émergence normative.

8.2.1.1 Nouvelles connaissances

Les connaissances développées entre le moment où les mécanismes de l'hérédité ont été observés et celui où il a été possible d'accéder à la structure, à l'organisation et aux diverses fonctions du génome, ont fait émerger de nouvelles normes concernant la reproduction humaine, autant du point de vue biologique que social. Après s'être rendu compte qu'il y avait probablement des unités héréditaires invisibles qui déterminaient les caractères physiques des êtres vivants, on a commencé à développer une conception de la reproduction établie sur des savoirs et des règles issus de la génétique. Avant même que ces nouvelles connaissances ne soient validées, les règles de la génétique allaient servir de modèles et de prétextes pour élaborer de nouvelles normes sociales.

De la fin du XIXe siècle jusqu'au milieu du XXe siècle, même si la génétique n'était basée que sur des déductions et des observations et que personne ne savait ce qu'était un gène, ni quels effets il pouvait avoir sur les caractères physiques et psychologiques des individus, l'eugénisme allait s'imposer comme une nouvelle science inspirée par la génétique, mais aussi par les courants de pensée évolutionnistes et économistes. C'est ainsi que des connaissances, relevant à l'époque de la sphère normative scientifique, ont pu être transposées à l'univers normatif social. À partir de ce moment, des normes génétiques de reproduction allaient être imposées en Europe et en Amérique du Nord, au détriment de plusieurs catégories de personnes, en majorité des femmes, des handicapés mentaux, des individus des classes défavorisées et des Noirs.

Cependant, les atrocités commises par les Nazis au cours de la deuxième Guerre Mondiale au nom de la génétique, les abus des campagnes d'hygiène publique et les mouvements éthiques concernant la protection des sujets humains en recherche, contribuèrent à ce que l'eugénisme perde sa force politique, jusqu'à devenir une pratique réprouvée. Encore une

fois, le développement des connaissances a joué un rôle important dans ce changement normatif. La découverte du gène et une meilleure connaissance du fonctionnement et de la structure du génome, ne pouvaient plus justifier, d'une façon scientifique, la transmission héréditaire des caractères psychologiques, des déviations et des traits de personnalité. Il ne restait à la génétique que le domaine probable de la transmission des maladies. Cependant, avant que la génétique ne délaisse le secteur de l'hygiène publique pour venir modifier les pratiques médicales, il a fallu que les chercheur(e)s démontrent qu'elle pouvait apporter quelque chose d'autre à la médecine que l'observation des mécanismes héréditaires de transmission de certaines maladies.

Partout en Occident, cette entreprise ne fut pas de tout repos. D'abord, il a fallu transformer les mentalités pour dissocier la génétique humaine de la biologie générale afin d'en faire un champ de connaissances spécifique, doté de ses propres normes. L'étape subséquente fut d'associer la génétique humaine au domaine médical. Nous avons vu comment une poignée de chercheur(e)s et de médecins chercheurs québécois ont réussi cette unification, en développant des connaissances de génétique médicale à partir de leur association avec la pédiatrie et ensuite avec la clinique, qui leur permettait d'avoir accès à des matériaux biologiques humains. Par la suite, la découverte de maladies reliées à la génétique et le développement des connaissances sur les maladies génétiques fréquentes au Québec, contribuèrent à l'intégration de la génétique en médecine et au développement de la médecine génétique et de la génétique médicale.

Toutefois, pour que ces connaissances puissent se développer, il a fallu que les normes rigides qui cloisonnaient les disciplines s'assouplissent et que ce type de collaboration interdisciplinaire devienne aussi inter-universitaire. La génétique ne put devenir médicale qu'avec l'avancement des connaissances sur le génome et la découverte des relations qui existent entre les gènes, les maladies et l'environnement. Cependant, pour être réellement en mesure de parler de génétique médicale et de médecine génétique, il a fallu disposer de

tests génétiques fiables, de plus en plus nombreux et applicables en clinique.

L'impact des connaissances sur l'émergence normative ne devait cependant pas se faire ressentir uniquement dans les univers scientifiques. Pour ne pas replonger dans l'eugénisme d'État, il fallait que les patient(e)s aient seuls la responsabilité de décider s'ils allaient se prêter à la recherche en génétique ou en utiliser les tests diagnostics. Conséquemment, ils se sont retrouvés dans l'obligation d'acquérir une partie des nouvelles connaissances en génétique pour être en mesure de prendre des décisions. Les anciennes normes de la pratique médicale qui consistaient à décider pour les patient(e)s de ce qui devait leur convenir le mieux devinrent inadéquates. Le médecin devait transmettre des connaissances aux patient(e)s pour que ces derniers puissent, de leur propre chef, décider des avenues diagnostiques qu'ils allaient prendre. Certaines modifications dans les normes de la pratique médicale ont permis de parler de « *nouvelle génétique* ». C'est-à-dire, d'une génétique médicale qui s'appuie sur des tests diagnostics et qui n'est plus de l'ordre de la vie sociale, mais de la vie privée.

Les connaissances ont encore un impact sur les normes en cours, mais en médecine cette fois. Les modalités de transmission des connaissances ne se font pas sans difficulté. Les patient(e)s doivent assimiler rapidement des savoirs complexes, dans des circonstances dramatiques. D'autant plus qu'il n'y a aucune standardisation des protocoles de transmission des connaissances génétiques et aucune méthode d'apprentissage rapide des savoirs médicaux et scientifiques par les patient(e)s. Sans compter que les différents niveaux d'éducation des individus créent des écarts considérables et que la plupart des gens possèdent très peu de connaissances sur la reproduction et la gestation humaines.

Plusieurs personnes ne font pas la relation entre la médecine et la génétique et ne savent pas trop ce qui distingue la génétique médicale de la médecine génétique. Les gens ignorent

souvent que le généticien qu'ils rencontrent est un médecin. De plus, comme je viens de le mentionner, leurs connaissances de la génétique et de la reproduction sont très limitées. La plupart des patient(e)s arrivent en clinique non préparés et sans connaître les maladies et les handicaps qui existent dans leurs familles. La priorité accordée à la relation mère-enfant et l'abstraction du rôle du père dans la reproduction, représentent des limites importantes dans l'efficacité de la transmission des connaissances. Les choses se compliquent encore lorsque vient le temps de se faire une idée claire du risque statistique. Les patient(e)s ont rarement la formation nécessaire pour le comprendre et leur perception du risque et des probabilités réfère à toutes autres choses qu'à la statistique.

Dans de telles conditions, le temps consacré à la transmission des connaissances est une constituante importante de la rencontre en conseil génétique. D'abord, elle impose que les médecins partagent leurs responsabilités avec les infirmières conseillères, les conseillères en génétique ou des personnes ayant une formation adéquate. Ensuite, ces personnes devront démontrer suffisamment d'empathie pour comprendre le manque de connaissance des patient(e)s et pour les soutenir dans des circonstances tragiques, tout en restant non-directifs car, selon l'opinion générale, la non directivité doit être la norme en génétique. Les médecins sont très préoccupés par la question du transfert des connaissances. Ils estiment que pour être efficaces, les personnes qui ont la responsabilité de transmettre les connaissances aux patient(e)s doivent constamment tenir leurs connaissances à jour. Cependant, ils croient que si les médecins généralistes et les médecins spécialistes disposaient d'une connaissance de base en génétique, ils pourraient préparer les patient(e)s à leur rencontre avec le généticien, et faciliter le transfert des connaissances.

Pour leur part, les chercheur(e)s ne croient pas qu'on puisse transmettre suffisamment de connaissances pour que les patient(e)s en arrivent à un véritable consentement éclairé. Pourtant, ils pensent que l'acquisition de nouvelles connaissances est le seul moyen de permettre à l'individu de conserver son autonomie en génétique. C'est pourquoi ils

prétendent que la vulgarisation scientifique doit être faite par les chercheur(e)s. Ils soutiennent aussi que les patient(e)s, les professionnels de la santé et le grand public devraient avoir accès aux nouvelles connaissances. Pour ces raisons, les chercheur(e)s croient qu'ils ont le devoir d'informer le public, leurs collègues, les médias et les décideurs au sujet des nouvelles connaissances qui se développent en génétique. Il en est de même pour les médecins. Cependant, de l'avis des chercheur(e)s, il manquerait de vulgarisateurs, d'hybrides entre la science et les médias, pour mener un tel projet à terme. Certains chercheur(e)s estiment qu'ils seraient les mieux placés pour transmettre les connaissances de la recherche aux patient(e)s. Tandis que, les médecins pensent qu'ils n'ont pas la formation nécessaire pour le faire avec simplicité et compassion.

Toujours selon les chercheur(e)s, les connaissances de la recherche fondamentale doivent aussi être diffusées, même si elles ne sont pas toujours très proches de la clinique. Leurs impacts sont importants dans le développement de la médecine génétique, parce que même si elles ont d'abord pour but de dépasser les limites du savoir, c'est de la recherche fondamentale que proviennent les tests de diagnostic génétique. Dans cette perspective, on peut comprendre que pour les chercheur(e)s, la recherche fondamentale stimule l'émergence normative en cherchant à améliorer le sort de l'humanité. En matière de transfert des connaissances en clinique, les chercheur(e)s croient que ça va trop vite, surtout lorsqu'il s'agit de la thérapie génique, du clonage humain et de la reprogrammation cellulaire. Ils soutiennent que nous ne disposons pas de suffisamment de recul pour connaître les effets à long terme de l'application de ces nouvelles technologies sur l'humain. Utilisées trop rapidement et sans discernement, les connaissances pourraient devenir dangereuses pour l'espèce, pour les sociétés, pour les familles et pour l'individu.

En somme, les nouvelles connaissances, acquises ou en voie de l'être, sont à l'origine de l'émergence normative en génétique de la reproduction, dans les secteurs biomédicaux et sociaux. Sans elles, il aurait été impossible de développer les nouvelles pratiques qui

viennent amplifier le pouvoir normatif des idées.

8.2.1.2 Nouvelles pratiques scientifiques, biomédicales et sociales

Liées au développement des connaissances, les applications scientifiques, médicales et sociales de la génétique, ne cessent de provoquer l'émergence de nouvelles normes. Outre la période eugéniste pendant laquelle les pratiques ne pouvaient être que sociales, étant donné l'état des connaissances, les pratiques de la nouvelle génétique vont s'intégrer à la société, non plus par le biais de l'institution politique, mais par l'institution biomédicale.

Cependant, à ses débuts, la génétique est passée des pratiques scientifiques aux pratiques sociales par le biais de l'eugénisme. Appuyée sur des raisonnements politiques et économiques, elle est devenue le moyen par lequel les classes dominantes ont pu matérialiser leur racisme et leur mépris de « *l'autre* », au moyen de normes sociales supposées contribuer au plus grand bien de l'humanité. En Europe et aux États-Unis, sous l'influence des croyances eugénistes, on se mit à stériliser les handicapés mentaux et tous ceux qui étaient considérés comme des déviants. Les nouvelles normes, générées par la génétique, menèrent à des pratiques sociales eugénistes, à des politiques discriminatoires concernant la stérilisation et l'immigration, à l'élimination de plusieurs catégories de personnes, ainsi qu'à des programmes d'hygiène publique obligatoires.

À compter du milieu des années 50, le développement de pratiques technoscientifiques comme la cytogénétique, la génétique biochimique et la génétique moléculaire a contribué à ce que la génétique passe d'un usage politique à un usage biomédical. Au-delà de la stérilisation et de l'élimination, on se mit à voir la génétique comme un moyen de prévenir et de guérir les maladies. Cependant, malgré le développement des connaissances et des

technologies, les campagnes eugénistes pour éviter la prolifération de gènes délétères se perpétuèrent jusqu'au début des années 70.

La transition des pratiques génétiques sociales vers les pratiques génétiques biomédicales, ne se serait probablement pas produite sans les modifications normatives amenées par la vague des réformes sociales des années 70, la lutte pour les droits de la personne et les mouvements de contestation contre les abus de la recherche médicale. Le rapport Belmont (1978), avec ses normes éthiques pour la protection des sujets humains en recherche, est un exemple type du changement des mentalités. Par conséquent, on abandonna la pratique de l'eugénisme pour la génétique humaine, l'hygiène publique pour le conseil génétique, la stérilisation et l'élimination pour l'avortement sélectif, la participation obligatoire pour la participation volontaire et le choix étatique pour le choix individuel. Si certains croient que les choix individuels concernant la reproduction sont une protection contre l'eugénisme d'État et la restriction des droits et libertés de chacun, d'autres pensent que les choix individuels, dans l'accès aux nouvelles pratiques, peuvent devenir dangereux pour la société. En ce domaine, l'élaboration de nouvelles normes est pénible parce qu'elle nous place dans une situation paradoxale et inconfortable, étant donné que nous sommes dans des sociétés qui donne priorité aux droits des individus plutôt qu'à ceux de la collectivité.

Pour un temps, la génétique allait délaisser l'univers des normes sociales pour investir celui des normes scientifiques et biomédicales. Afin de faire oublier son enracinement eugéniste et, parce que la technologie le permettait, la génétique devint plus scientifique, moins idéologique et dissociée de tous les aspects psychologiques reliés aux gènes. La nouvelle norme était de s'appuyer sur des faits connus, plutôt que sur des présupposés et des préjugés. Même si la génétique était associée aux maladies rares, le raffinement des technologies, la mise au point de l'amniocentèse, de la biopsie des villosités chorales et de l'échographie, le développement des différents tests de diagnostic et de dépistage prénatal et postnatal ont favorisé l'introduction de la génétique en biomédecine et, par la suite, le

développement d'une nouvelle spécialité médicale. Comme il n'y a pas de normes officielles pour encadrer ce phénomène, dès lors, les nouvelles biotechnologies génétiques suscitent l'émergence normative dans la pratique médicale non seulement au niveau des moyens utilisés, mais aussi à celui de la relation entre les médecins et les patient(e)s.

D'abord, les technologies transférées en génétique médicale se développent à une vitesse fulgurante et passent directement et sans contrôle de la recherche à la clinique. Cette dernière est aussi de plus en plus dépendante de la recherche. Les normes et les intérêts de la recherche étant différents de ceux de la pratique clinique, comme l'ont abondamment rapporté les informateurs et les informatrices, les normes qui devront encadrer cette dépendance sont encore en émergence. Toutefois, cette différence normative est perçue comme complémentaire et génératrice pour le développement de nouveaux moyens thérapeutiques. Cette situation, ajoutée à l'impuissance thérapeutique de la génétique actuelle, incite plusieurs médecins à faire de la recherche, malgré un système universitaire qui ne favorise pas ce genre de passage. Cependant, l'apparition des hybrides (médecins chercheur(e)s) favorise l'émergence de nouvelles normes, à cause de la façon dont ils pratiquent la génétique médicale et la médecine génétique et parce qu'ils facilitent les communications entre les gens de la recherche et ceux de la clinique.

En outre, comme la recherche dépend des fonds publics et privés, de nouvelles sphères normatives viennent faire pression sur les nouvelles pratiques médicales de la génétique. Dans ces conditions, les chercheur(e)s demandent que des normes soient élaborées pour la protection des patient(e)s et que la société décide des pratiques qui devraient se développer en recherche et en clinique. De plus, même si les chercheur(e)s sont favorables à la participation du secteur privé, selon toutes les catégories de sujets, l'État serait responsable de contrôler l'entreprise privée afin que la population ne soit pas exploitée et que notre système public de santé ne soit pas déprécié par rapport à celui qu'offrirait le privé. L'État devrait aussi imposer de nouvelles normes pour que les recherches sur les animaux

précèdent l'expérimentation sur les humains, ce qui n'est pas toujours le cas en génétique de la reproduction.

Les chercheur(e)s croient que les patient(e)s bénéficieraient du fait qu'ils feraient eux-mêmes le transfert des connaissances en clinique, mais aucune norme médicale ne permet une telle pratique. Lorsqu'elle se produit, c'est parce que le médecin l'a voulu ou encore, que le chercheur est aussi médecin. Les chercheur(e)s sont convaincus que la formation médicale n'est pas garante de l'expertise scientifique et comme les différences normatives entre les deux disciplines sont trop prononcées, ils croient qu'une approche conjointe serait préférable pour les patient(e)s. Ceux et celles qui ont l'expérience du contact avec les patient(e)s, disent que cette rencontre humanise leurs pratiques et modifie leurs cadres normatifs. Cependant, les normes déontologiques des chercheur(e)s sont de plus en plus axées vers la transmission des connaissances. Ils pensent qu'ils ont la responsabilité de dénoncer les dérives et le devoir d'expliquer à la population, aux décideurs et aux professionnels de la santé, que leurs travaux peuvent mener à des applications différentes de celles qu'ils ont développées. Ils font appel à la nécessité d'organiser des débats sociaux et éthiques pour canaliser les recherches en génétique.

Comme les décisions concernant la sélection reproductive sont dorénavant prises par les individus, dans la confidentialité de la clinique, le médecin se voit dans l'obligation de transmettre des connaissances aux patient(e)s, en les laissant décider à partir de ces nouvelles données. De thérapeute, il devient éducateur et conseiller. Il transmet de la connaissance à propos de la génétique, des phénomènes reproductifs, il fait l'évaluation des risques et interprète les résultats des tests génétiques. Cependant, il se doit d'être non directif, ce qui diffère des normes de la pratique traditionnelle en médecine.

Puisque la génétique n'offre pas d'alternative thérapeutique en matière de reproduction, le

médecin généticien n'a qu'un pouvoir prédictif. La toute-puissance que confère la guérison lui échappe. Toutefois, cette impuissance semble compensée par la solidarité dont il doit faire preuve envers les patient(e)s, qui sont aussi impuissants que lui à guérir leur enfant. Cette lacune est aussi atténuée par l'espérance que la pratique de la génétique médicale, du moins en prénatal, aide à rassurer les patient(e)s sur l'état du fœtus ou sur leurs possibilités de se reproduire sans transmettre de maladies génétiques. Le médecin généticien est très attaché aux aspects préventifs de sa pratique et l'espoir joue un rôle primordial dans l'émergence normative en génétique. Dans cet état d'esprit, le généticien considère que c'est une obligation morale d'offrir ce qui est disponible en recherche.

Contrairement à la médecine traditionnelle, la génétique déborde des frontières de la relation médecins-patient(e)s pour s'étendre aux familles, au fœtus et parfois à la communauté à laquelle les patient(e)s appartiennent. La pratique médicale de la génétique exige aussi la collaboration interdisciplinaire, ce qui implique la délégation des responsabilités des médecins à des corps professionnels autres que ceux auxquels ils étaient habitués. De plus, le partage et l'accès à l'information génétique exigent de nouvelles normes pour assurer la protection des patient(e)s contre toutes formes de discrimination. Le débat autour de la préférence pour les conseillères infirmières ou les conseillères en génétique nous révèle à quel point les anciennes normes de pratique et de formation sont inadéquates et les bases sur lesquelles les normes de la pratique en collaboration sont en train de se développer.

En ce qui concerne les patient(e)s, les craintes et l'insécurité provoquées par leur méconnaissance des phénomènes génétiques et reproductifs et leur inexpérience devant la génétique médicale appellent à de nouvelles normes en éducation, si on veut qu'ils puissent réellement exercer leur droit à l'autodétermination. De plus, pour contrer les effets d'un diagnostic de maladie ou d'anomalie et pour se conformer aux principes d'une pratique éthique, il faut que les patient(e)s puissent disposer des ressources nécessaires pour les

soutenir dans leurs décisions.

Dans un contexte d'appropriation des connaissances par les patient(e)s, à une classe de patient(e)s de plus en plus informés s'oppose une classe de patient(e)s peu scolarisés et ayant peu accès aux technologies de l'information. Dans l'exercice d'un choix éclairé, ces derniers sont nettement défavorisés. Les normes éthiques qui exigent une prestation des services justes et équitables, sont nettement inefficaces pour pallier ce genre de difficulté. De plus, le droit de ne pas savoir, risque d'être plus fréquemment utilisé chez cette catégorie de personne, et non pour des raisons de libre choix.

Cependant, pour la pratique, la génétique demeure une médecine diagnostique qui s'insère dans les choix reproductifs en impliquant toujours le contrôle de la reproduction et l'avortement sélectif. Comme elles ont des impacts directs sur la grossesse et sur les comportements reproductifs individuels et sociaux, ces pratiques suscitent la crainte chez plusieurs catégories de personnes, pour qui les nouvelles normes en train d'émerger semblent suspectes et insuffisantes pour conserver une approche morale et éthique de la pratique médicale. Par conséquent, on assiste à une recrudescence des débats éthiques et de l'activité des groupes de pression qui stimulent un mouvement d'émergence normative dissocié des idées scientifiques et biomédicales. Parallèlement, la demande pour les tests génétiques augmente. Comme les gens ont de la difficulté à accepter de ne pas prendre de risque et de renoncer à ce qu'ils désirent, on peut supposer une troisième source d'émergence normative générée par les patient(e)s.

Toutefois, le seul fait d'offrir des services de diagnostic prénatal sans donner de soutien aux familles qui décident de garder un enfant atteint de maladie génétique ou d'anomalie chromosomique révèle, même s'il est non officiel, l'état des normes gouvernementales et sociales à propos du retard mental et des anomalies physiques. De surcroît, on peut

remarquer que ce sont les femmes qui prennent en charge ces enfants, en abandonnant leur travail et leur vie sociale, le plus souvent au détriment de leur vie de couple. Ces éléments en disent long sur les normes sociales latentes et non officielles. La médecine génétique est aussi une médecine de responsabilité. De responsabilités sociales et de responsabilités familiales et individuelles. La biomédecine traditionnelle ne nous a pas habitués à prendre ce genre de responsabilité, et tout l'univers normatif qui en relève est encore en gestation.

Selon les chercheur(e)s et les médecins, pour que la population soit apte à faire face aux nouvelles pratiques médicales de la génétique, il faut qu'elle soit stimulée par des débats sociaux et soutenue par l'éducation qu'elle reçoit à l'école, par la transmission adéquate des connaissances par les médias et par le développement d'une conscience sociale sur l'application de la science sur l'être humain. Dans cette perspective, la génétique devient une responsabilité sociale et un tout nouveau cadre normatif devra se mettre en place pour s'assurer que ses responsabilités ne soient pas prises par une minorité de personnes. Ici, la population aurait la responsabilité de choisir les services de génétique qu'elle désire et l'État aurait la responsabilité de les assurer.

Au Québec, le développement de la médecine génétique et de la génétique médicale s'est fait à partir de rapports de collégialité entretenus entre les chercheur(e)s et les médecins, dans la pluridisciplinarité et dans la collaboration entre les quatre facultés de médecine québécoises. Jusqu'au milieu des années 90, il a aussi bénéficié de l'appui du Ministère de la Santé et des Services sociaux. Enfin, il a justifié la création d'un réseau de médecine génétique qui coordonnait les activités cliniques et de laboratoire, ainsi que la recherche en génétique et bénéficiait d'un budget protégé. La participation des populations aux projets de recherche et aux programmes de dépistage témoignait de l'approbation sociale. Les gens appréciaient beaucoup qu'on s'intéresse à leurs maladies ou qu'on puisse en prévenir l'apparition. L'émergence normative en cours, à cette époque, prônait le développement et le Québec était parmi les « *leaders* » internationaux de la génétique. On se penchait très peu

alors, sur la légitimité de la génétique, et on considérait qu'elle apportait des bénéfices extraordinaires pour la population québécoise.

Quand, en 1995, le RMGQ fut dissout, le MSSS se désengagea du financement direct de la génétique et ne garda sous sa responsabilité que les programmes de dépistage néonatal et le diagnostic prénatal pour les femmes de 35 ans et plus. Comme il n'y avait plus d'organisation centrale de la génétique, les problèmes commencèrent à se faire sentir en clinique. L'émergence normative qui commença à se dégager de cette situation concernait plus la survie des services de génétique que leur expansion. Les normes espérées visaient à assurer une prestation des services adéquate et équitable pour tous les centres, ainsi qu'une garantie budgétaire. Les médecins croient aussi que le désintéressement de l'État induit une distribution inégale des ressources et des services, ainsi que de la discrimination auprès de certaines catégories de personnes.

Sans organisation globale des services et sans réévaluation des besoins et des budgets, les problèmes de ressources humaines et matérielles s'aggravent d'année en année. Les délais sont de plus en plus longs pour les rencontres en génétique, et les retards sont considérables pour ce qui concerne les diagnostics. Dans ces conditions, on espère que de nouvelles normes viendront garantir la qualité des laboratoires, des services, de l'expertise et de la formation du personnel. Le manque de vision commune expliquerait aussi cette errance normative. Même si l'enthousiasme de la population demeure, et que plusieurs groupes de patient(e)s font pression sur le MSSS pour qu'il assure la continuité des services offerts par la recherche, le gouvernement, selon les médecins, subirait l'influence de conseiller(ère)s n'ayant aucune connaissance en génétique, ce qui empêcherait la population de bénéficier des services déjà disponibles. Cependant, la présence de ces personnes, souvent intéressées par l'éthique, vient moduler les modalités d'émergence des normes.

En ce qui concerne les pratiques futures, les médecins préfèrent demeurer dans les univers de pratique qu'ils connaissent et contrôlent, où il y a peu de risque de porter atteinte à l'intégrité des patient(e)s. On peut supposer que l'émergence normative ne conduira pas à un éclatement brusque et général des normes de pratique en vigueur, même si elles ne sont pas institutionnalisées. Le clonage et la thérapie germinale ne sont pas des pratiques approuvées parce qu'elles sont loin d'être au point et qu'elles peuvent devenir des éléments pathogènes. De plus, pour les médecins, la création de l'être humain a des connotations morales très strictes, sans compter qu'ils n'en voient pas l'utilité. Ces pratiques sont considérées comme extravagantes, n'apportant pas de solutions immédiates aux problèmes existants.

Cependant, si elles étaient sans risque, si elles respectaient les normes éthiques en vigueur, si elles présentaient des solutions thérapeutiques et qu'elles étaient acceptées par la société, les normes que les médecins s'imposent aujourd'hui pourraient être modifiées. Dans l'état actuel des connaissances, les médecins considèrent que ces techniques sont plus discutables que l'avortement sélectif d'un point de vue éthique, et plus compliquées d'un point de vue pratique. Pour l'instant, elles sont considérées comme une perte de temps et de ressources.

Pour les chercheur(e)s, le clonage et la thérapie génique sont loin d'avoir fait leurs preuves. En revanche, le clonage à des fins non reproductives et la thérapie germinale pourraient, selon eux, apporter certains bénéfices et devenir acceptables dans certains cas. Pourtant, les chercheur(e)s interviewés ne seraient pas prêts à développer ces pratiques eux-mêmes, étant donné leur conception de l'embryon humain et les risques encore trop élevés du transfert de ces techniques à l'humain. Ils seraient prêts, toutefois, à réviser leur grille d'analyse normative si ces technologies devenaient sécuritaires. Mais, pour le moment, les chercheur(e)s et les médecins sont d'accord sur le fait que le potentiel de nuire est plus grand que celui d'aider.

D'un point de vue social, on ne croit pas que ces techniques généreraient des bénéfices sociaux, même si elles pourraient être avantageuses pour l'individu. Certains croient même que le clonage et la thérapie génique incarnent quelques-unes « *des influences morbides de l'individualisme à tout cran, qui fait les lois et qui donne le droit de tout faire* ». Cependant, selon les chercheur(e)s, le fait de parler de cloner l'être humain, sort la génétique des laboratoires pour la remettre entre les mains du public. En un sens, ils croient que cette situation oblige les gens à réfléchir sur les normes scientifiques, biomédicales et sociales qu'ils veulent se donner. En définitive, la génétique permet de constater les flottements qu'il peut y avoir dans les lois. Cet état de fait force les sociétés à légiférer avant que les pires dérives puissent se produire.

Enfin, la qualité des pratiques, leur utilité et les bénéfices qu'elles peuvent apporter exercent une grande influence sur les phénomènes d'émergence normative générée par la génétique de la reproduction. Cependant, il est clair que l'encadrement de ces pratiques est nettement insuffisant. Cette situation laisse craindre que ce vide normatif ne provoque des dérives qu'il sera impossible de contrôler si aucune action normative n'est apportée.

8.2.1.3 Transgression des interdits, inadéquation des normes et dangers potentiels

Outre les connaissances et les pratiques, la peur de transgresser des interdits et d'en subir les conséquences peut influencer considérablement l'émergence normative en génétique. Comme nous l'avons constaté dans la revue de littérature, ce thème est très présent dans les discours qui précèdent l'élaboration des normes bioéthiques en génétique. Cependant, on en fait très peu mention sur le terrain. Les principaux interdits qui font partie du quotidien des chercheur(e)s et des médecins, concernent surtout la transgression des règles éthiques déjà élaborées pour les normes de pratique. Par exemple, ils désireraient qu'il y ait des normes

plus sévères pour que la limite de ce qui est acceptable en recherche et dans le transfert des technologies ne soit pas dépassée, même s'ils flirtent constamment avec cette frontière. De plus, ils croient qu'on ne devrait jamais utiliser des techniques dangereuses dans l'intention d'apporter des solutions thérapeutiques. L'élimination des personnes handicapées, l'abus des personnes vulnérables et l'utilisation de pratiques qui pourraient nuire aux patient(e)s font aussi partie de leur tableau usuel des interdits à ne pas transgresser.

Ce n'est que lorsqu'ils changent de niveau de réflexion et entrent dans le domaine de l'imaginaire qu'ils manifestent leur désaccord à transgresser des interdits plus fondamentaux : la modification de l'humain, la manipulation des embryons ou des gamètes à des fins reproductives, l'exploitation commerciale de l'être humain, la transformation du sujet en objet, la transgénie entre les humains et les autres espèces, les pratiques incestueuses, la création de l'humain et la transgression de certains interdits religieux ou sociaux. Cependant, comme on a pu le constater, certains de ces interdits ne tiennent qu'en l'absence de connaissances adéquates.

Pour ces hommes et ces femmes, il ne semble pas que la transgression de ces interdits présente un danger imminent, sauf pour ce qui concerne l'utilisation des embryons. Elle serait plutôt une menace qui plane dans un horizon lointain et pour laquelle il faudra bien construire un encadrement normatif. Ils sont tellement préoccupés à résoudre les problèmes posés par la réalité, comme la difficulté d'offrir ou d'obtenir les services qui existent déjà, ou encore de développer des connaissances qui ont des visées beaucoup plus pragmatiques, qu'ils contribuent plus activement à l'émergence de normes qui assureraient un développement de la recherche et une prestation des services équilibrée.

Cependant, ils n'ignorent pas l'inadéquation des normes en vigueur et les dangers potentiellement induits par la génétique. Premièrement, l'insuffisance normative pour

contrôler la recherche fondamentale, le manque de pouvoir de la population sur l'élaboration des normes concernant le développement des sciences, ainsi que l'absence de moyen pour prendre des décisions collectives, les préoccupent beaucoup. De plus, ils réproouvent le fait qu'il n'y ait pas de normes pour équilibrer le financement public et le financement privé. Aussi, même s'il y a des normes qui s'appliquent en recherche, aucune d'entre elles ne peut être imposée au secteur privé.

En ce qui concerne la pratique, l'absence de normes déontologiques spécifiques à la génétique médicale semble faire non-sens. Pour l'instant, il n'existe au Québec aucune standardisation pour encadrer ou définir les pratiques, les protocoles de transmission des connaissances, la formation du personnel, les critères de qualité des laboratoires et des cliniques qui offrent des services de génétique ou la préparation des patient(e)s à ce qu'ils vont vivre en génétique. Il n'y a pas non plus de système qui permettrait d'évaluer l'assimilation des connaissances par les patient(e)s. Devant l'expression de tels besoins normatifs, l'absence de balises claires et l'influence politique de quelques individus sur l'élaboration des normes, résumerait les dynamiques d'émergence normative qui sont en train de se mettre en place selon les participant(e)s.

L'énoncé des dangers potentiels qui méritent d'être encadrés par des normes, montre avec éloquence la direction que prend l'émergence normative en cours. Au niveau culturel, ces dangers sont étroitement reliés aux représentations et à l'imaginaire. On y retrouve les peurs relatives à la destruction de l'humanité par l'humanité ou par la technologie qu'elle développe, et on y évoque les forces régulatrices destructrices de Dieu et de la Nature. L'idéologie du progrès, vue comme un dogme appliqué sans discernement, et le désir de se rendre maître de la nature sont présentés comme des dangers culturels importants. Cependant, les effets déshumanisants de la technologie, la primauté des liens biologiques sur les liens sociaux, ou encore, le bouleversement des règles sociales par la génétique menacent aussi la culture telle que nous la connaissons. Inversement, on croit que

l'ignorance et les croyances ancrées dans la tradition culturelle pourraient nuire aux développements de la génétique.

D'un autre côté, les informateurs et les informatrices font une longue liste des dangers qu'une génétique non soumise à des normes éthiques, scientifiques, biomédicales et sociales, ferait peser sur la société. D'abord, on croit que plus on lève de tabous, plus on laisse place aux débordements de toutes sortes. Une main-mise de l'entreprise privée ou de l'État sur la génétique serait particulièrement dangereuse. Par exemple, le contrôle de la recherche ou des pratiques médicales de la génétique par l'entreprise privée est perçu comme une menace de taille pour les patient(e)s qui pourraient être abusés en toute impunité. Dans cette optique, l'entreprise privée et l'État menacent la protection de la personne et de la vie privée ainsi que le droit à la confidentialité, par leur pouvoir d'accéder aux informations génétiques.

On craint beaucoup que l'argent public ne serve les intérêts du privé par le biais de la collaboration université-industrie. Les brevets accordés sur le vivant donnent aussi l'impression que la santé des populations sera prise en otage par l'entreprise privée. Au moyen des systèmes de brevets, cette dernière pourrait posséder un droit de propriété exclusif sur le matériel génétique, sans obligation de partage des bénéfices avec les personnes sur lesquelles les matériaux auront été prélevés. Comme je l'ai mentionné plus haut, on craint que le secteur privé n'utilise l'être humain comme ressource naturelle, dans le mépris des règles éthiques. Dans ces conditions, on croit que l'entreprise privée n'aurait pas de scrupule à nuire pour réaliser des profits. Une médecine génétique pratiquée selon les normes de l'entreprise privée n'apporterait de bénéfices qu'aux classes sociales riches.

L'État est une autre forme de pouvoir qui pourrait utiliser la génétique à des fins menaçantes pour l'organisation sociale telle que nous la connaissons. Des normes

strictement politiques, et l'histoire nous l'a démontré, pourraient être néfastes pour la société. L'État, par l'imposition de pratiques génétiques, peut limiter l'exercice des choix démocratiques en matière de reproduction. Il peut aussi faire en sorte que la protection des informations génétiques soit un leurre. Dans une autre perspective, on craint qu'un petit groupe élitiste ne domine la population et ne manipule l'information, par l'intermédiaire de son influence sur l'État. Des décideurs mal informés ne pourraient qu'aller à l'encontre des intérêts de la population. L'eugénisme économique est même envisagé. À l'inverse, le désintéressement de l'État pour la génétique, laisserait le champ libre à l'entreprise privée, peu concernée par les normes sociales. Cette indifférence contribuerait à la détérioration des services et au déploiement d'une médecine à deux vitesses. Ainsi, l'exercice de l'autonomie en matière de génétique serait menacé par l'absence de services adéquats. D'un autre côté, on ne voudrait pas que l'État investisse trop dans la génétique au détriment des autres services.

On croit possible que l'État édicte des politiques eugénistes et contrôle l'information génétique en « *fichant* » les individus. On veut se protéger contre l'avènement d'un monde pré-programmé, basé sur la discrimination et la stigmatisation génétiques, dans lequel les citoyens sont assujettis par l'État. Enfin, on craint un trop grand pouvoir de la politique sur la santé et la systématisation d'un eugénisme déguisé.

La science et la médecine sont aussi des sources de dangers potentiels pour l'organisation sociale. Il suffit de se rappeler les abus expérimentaux qui ont déjà porté atteinte à l'intégrité des personnes au cours du XXe siècle, pour convenir que la rencontre des pratiques et des connaissances scientifiques et médicales avec les pratiques sociales, n'a pas toujours donné d'heureux résultats. Un développement scientifique non contrôlé par des normes rigides ou une perte de contrôle social sur la science pourrait, selon mes informateurs et mes informatrices, contribuer à fragiliser l'espèce humaine et diminuer la diversité génétique. De plus, on ne croit pas que le fait d'associer la technologie et la

reproduction humaine soit une pratique inoffensive. Du côté de la clinique, on pense que les médecins ne disent pas toute la vérité sur les risques et qu'ils ne sont pas suffisamment informés de toutes les nouveautés offertes par la génétique. Enfin, l'agrégation de la médecine, de la recherche, de l'entreprise privée et de l'État génère l'idée d'une génétique puissante et autosuffisante, organisée autour des matériaux et des informations génétiques et orientée vers les profits financiers.

Cependant, la société peut aussi représenter un danger pour elle-même, en matière de génétique et provoquer tout autant de dérives. D'abord, des ressources financières énormes seraient englouties en génétique par des sociétés qui se consacraient à la réalisation d'utopies et non à la résolution des problèmes sociaux. À un niveau plus réaliste, il faudra disposer de mécanismes normatifs pour décider s'il est socialement favorable d'appliquer certaines pratiques génétiques. L'importance sociale accordée aux normes et aux pratiques de la génétique pourrait aussi augmenter le pouvoir des familles sur le contrôle des alliances et sur les interdits de reproduction. Elle pourrait également favoriser la discrimination sur des bases sexuelles et sur des critères sociaux qui n'ont rien à voir avec la santé. De telles attitudes porteraient atteinte à l'intégrité psychologique ou sociale des individus, des familles et des communautés. Elles pourraient aussi nous conduire à livrer le fœtus et la grossesse à la médecine et à la science, à nous inciter à la discrimination des personnes handicapées et à la stigmatisation des parents qui décident de poursuivre une grossesse pour un enfant atteint d'une maladie génétique ou d'une anomalie chromosomique.

Toutes ces possibilités de dérives et de changements normatifs ne peuvent que provoquer des dangers à même les professions. Dans cet ordre d'idées, les chercheur(e)s considèrent que la recherche en génétique pourrait être abolie à la moindre dérive et qu'eux-mêmes s'en trouveraient discrédités. De toute façon, ils croient que les développements de la génétique vont en venir à les confronter à leurs propres valeurs morales. Selon eux, les médias ne

contribuent pas non plus, à donner une image réelle de la recherche. De plus, l'incitation à ce que les chercheur(e)s développent leurs propres entreprises et l'orientation de la recherche déterminée par l'entreprise privée font en sorte qu'on se méfie de la science. On pense que dans un tel contexte, la qualité de la recherche est négligée au profit du rayonnement international, sans compter que les conditions peu favorables à la recherche font craindre « *l'exil des cerveaux* ».

Au niveau des rapports entre les chercheur(e)s et les médecins, le maintien des différences hiérarchiques donnerait à ces derniers un trop grand pouvoir de décision sur le choix des technologies et des connaissances qui seront transférées en clinique. Les chercheur(e)s croient que les médecins ne pourront pas résister à l'utilisation de techniques dangereuses pour apporter des solutions thérapeutiques. Selon eux, les choses vont trop loin, trop vite. La corruption de la recherche et de la médecine est un élément à envisager dans l'ensemble des dangers inhérents aux secteurs professionnels. De plus, on pourrait être tenté de justifier certaines pratiques médicales ou de recherche sous prétexte qu'elles existent dans d'autres pays. Les chercheur(e)s ont peur des conséquences de la perte de contrôle qu'ils subissent par rapport à leurs découvertes, parce que d'après eux, les médecins n'auraient pas toujours les connaissances ou le désintéressement nécessaires pour en faire bon usage. On pense qu'en décidant d'adopter des solutions palliatives en génétique, les médecins contribuent à la disparition des approches thérapeutiques.

Pour leur part, les médecins craignent d'abord une perte de contrôle dans leurs relations avec les patient(e)s et éprouvent de la difficulté à intégrer d'autres professionnels dans leur pratique. Ils ont peur de la dispersion génétique vers d'autres spécialités. Du point de vue des relations qu'ils ont avec leurs patient(e)s, ils sont dans une position paradoxale, situés entre l'empathie qu'ils doivent éprouver et l'objectivité dont ils sont tenus de faire preuve. De plus, l'absence de normes organisationnelles et l'état actuel de la génétique au Québec, laisse présager que les généticiens vont se diriger vers des milieux de pratique plus

favorables, laissant derrière eux une pénurie de médecins généticiens. Le manque de personnel qualifié pour travailler dans les laboratoires viendra compliquer la situation. En somme, la guerre des pouvoirs, les intérêts personnels, la détérioration et l'inadéquation des compétences ainsi que l'inexistence de formations adéquates menacent tour à tour les professions reliées à la pratique clinique de la génétique de la reproduction. Seul l'établissement de nouvelles normes semble être en mesure de sauver la situation.

À un autre niveau, la génétique présenterait aussi des dangers potentiels pour l'individu. Les émotions qu'impliquent les décisions génétiques pourraient nuire à l'équilibre et au bien-être de l'individu, en augmentant son niveau d'anxiété plutôt que de le rassurer. Malgré sa position de conseiller et son désir de non-directivité, le médecin exerce une influence certaine sur les patient(e)s et peut provoquer des attentes irréalistes. Sans compter que les patient(e)s peuvent faire l'objet d'une erreur diagnostique. Dans un autre ordre d'idées, la méconnaissance des mécanismes biologiques de la génétique peut entraîner le déni du risque au profit de l'intuition, un sentiment de culpabilisation ou des attitudes accusatrices. Cette situation peut menacer l'équilibre et l'harmonie des couples et des familles.

Dans l'élaboration des nouvelles normes en génétique, il serait tentant ne pas tenir compte de l'individu et de son intégrité. L'engouement pour les nouvelles techniques de traitement pourrait être dangereux pour les patient(e)s et pour leur descendance et elles sont plus compliquées à appliquer que les solutions palliatives. De même, on est effrayé par la possibilité de créer des monstres ou des chimères, par le danger d'être cloné sans son consentement ou encore d'être « *fiché* » au fur et à mesure qu'on utilise les services de génétique, ou qu'on participe à une recherche par la programmation des embryons et la présélection à partir de critères eugénistes, sans rapport avec les maladies graves. La génétique médicale pourrait aussi porter atteinte à l'intégrité du fœtus.

Les désirs de performance en dehors d'un cadre normatif adéquat contribuent aussi à ce que la génétique puisse être potentiellement dangereuse. L'espoir de vaincre toutes les maladies peut pousser aux pires excès, menant à encourager la discrimination et l'élimination des handicapés mentaux ou physiques ou à promouvoir les manipulations génétiques servant à amplifier l'expression de certains caractères. Les chercheur(e)s croient que s'ils n'ont pas la bride sur le cou, les médecins dépassent la limite de ce qui est permis et en contrepartie, ces derniers soutiennent que les chercheur(e)s ne pensent qu'à l'avancement des connaissances. Non contrôlée par les normes, la génétique peut inciter à tenter d'améliorer l'espèce humaine et ainsi, réduire l'individu à l'état d'objet assujetti à la science, à l'entreprise privée ou à l'État.

Comme on peut le constater, les peurs et les représentations ont de forts impacts sur les besoins normatifs et sur l'élaboration des normes en génétique de la reproduction. Cependant, il semble que la génétique vient surtout menacer l'existence de la démocratie, de la liberté individuelle et de l'intégrité du corps. On croit qu'en restreignant le pouvoir de certaines institutions, on pourrait mieux garantir la liberté des citoyens et des citoyennes. Maintenant, après avoir identifié les principaux facteurs et circonstances qui favorisent l'émergence de nouvelles normes, nous allons relever les dynamiques qui peuvent y contribuer.

8.2.2 Dynamiques qui favorisent l'émergence normative

En premier lieu, l'autorégulation professionnelle a des impacts majeurs sur le développement et l'instauration des nouvelles normes en génétique de la reproduction. En ce qui a trait à leur pratique, les médecins ne tolèrent pas l'ingérence d'autres disciplines ou d'autres sphères de pouvoir. Même s'ils sont d'accord pour que la société pose des balises,

ils veulent conserver le privilège d'établir leurs propres règles, surtout celles qui concernent leurs rapports avec les autres professionnels de la santé et avec les patient(e)s. Ils souhaitent aussi que l'État fixe des normes pour l'organisation et le développement de la génétique, mais de préférence en suivant leurs recommandations. Conséquemment, ils privilégient des normes qui favorisent l'autorégulation.

Les chercheur(e)s ne privilégient pas l'autorégulation professionnelle, car avec un tel arrangement normatif, il leur incomberait trop de responsabilités. De plus, ils ont l'habitude d'une certaine régulation externe exercée par les organismes subventionnaires et les universités. C'est pourquoi, ils acceptent plus facilement que les médecins de travailler avec des comités d'éthique. Il semble que c'est le prix qu'ils doivent payer pour alléger leur fardeau. Enfin, ils préfèrent que la société règle leurs dilemmes moraux, parce qu'ils n'ont aucun désir d'assumer seuls les conséquences de la recherche en génétique humaine.

La conjonction des expertises est aussi un puissant agent provocateur d'émergence normative. Dans cet ouvrage, on a vu tous les bouleversements normatifs biomédicaux et sociaux provoqués par l'association de la génétique avec la pédiatrie, la clinique, les secteurs biochimiques et moléculaires. Comme nous avons pu l'observer, la rencontre entre les chercheur(e)s et les médecins a donné forme à toutes sortes d'innovations, autant dans les techniques que dans les pratiques de la génétique. Dans cet état d'esprit, la conjonction d'expertises, ouvre la voie à des possibilités normatives unificatrices et productives. La conjonction d'expertise inhérente à la génétique des populations, a aussi permis d'intégrer les approches scientifiques, biomédicales, sociales et éthiques dans la formulation d'une nouvelle perception de la génétique. De plus, la nécessité multidisciplinaire a encouragé la participation du public à l'élaboration des normes en génétique de la reproduction.

Dans le cas de l'interaction avec les patient(e)s, les modèles sont en train de se transformer

à cause de la proximité de la recherche et de la clinique. Cependant, les chercheur(e)s sont partagés sur la question des relations qu'il doivent entretenir avec les patient(e)s. Plusieurs d'entre eux, tout particulièrement ceux qui en ont déjà fait l'expérience, croient qu'ils ont la responsabilité de transférer l'information scientifique afin de mieux protéger les patient(e)s. Par contre, d'autres croient que cette responsabilité relève du médecin.

Pour les médecins généticiens, la traditionnelle relation médecin-patient(e) s'est transformée. Sans moyens thérapeutiques, ils ont le rôle d'informer les patient(e)s et de les soutenir dans leurs décisions. Conseil et prévention sont les deux seuls pouvoirs dont ils disposent. Ils ne sont plus dépositaires de moyens thérapeutiques, mais de connaissances. Ils permettent aussi l'accès à des moyens prédictifs qui n'offrent que des solutions palliatives. La nature de leur pratique ne leur permet pas d'entretenir un rapport autoritaire avec les patient(e)s. En génétique de la reproduction, ils ne peuvent plus prétendre connaître la meilleure solution et ils ne peuvent pas s'engager dans la décision de l'avortement sélectif, qui appartient au domaine du privé. L'ancien rapport dominant / dominé ne peut plus tenir longtemps en génétique à cause des conséquences qu'entraînent les résultats des tests diagnostics. Ce qui demeure, c'est que tout ce qui se rapporte à l'avortement et à la diffusion des renseignements personnels appartient à la zone du privé. De plus, les médecins ne peuvent plus conserver le rapport d'exclusivité qu'ils entretenaient avec leurs patient(e)s, en tout cas, pas dans le sens traditionnel du terme. La particularité et les conditions de travail de la génétique médicale associée à la reproduction nécessitent que les médecins délèguent une partie de leurs responsabilités cliniques.

Comme elle en est encore à ses débuts, on parle très peu de la relation chercheur(e)s-médecins-patient(e)s. On espère seulement qu'avec le temps, elle se développera sous le modèle de la collaboration et de la coopération. On semble cependant plus disposé à parler des problèmes que pose cette nouvelle dynamique et des besoins normatifs qu'elle entraîne. Les rapports hiérarchiques, dévalorisants, prennent une place importante dans les discours

et les rapports entre les chercheur(e)s et le médecins. Ils concernent les pouvoirs décisionnels, les disparités salariales et la reconnaissance sociale. Une hiérarchie du mépris semble s'être installée, et les uns se croient les instruments des autres. Dans ce discours, il n'y a pas de trace d'émergence normative.

Cependant, les perceptions des hybrides (chercheurs médecins) laissent entrevoir l'émergence de nouvelles règles qui pourraient consolider ces rapports. Étant eux-mêmes coincés entre ces deux univers normatifs, les hybrides doivent réussir à les concilier pour être efficaces. Ils croient qu'ils sont capables, par leur motivation et leurs intérêts, de briser les anciens préjugés. Dans ce cadre, les hybrides sont en train de développer des modèles d'interactions qui permettent d'introduire les chercheur(e)s en clinique et les médecins en recherche. Dans cette tâche, ils sont encore dans le domaine de la transmission des connaissances, mais ils doivent aussi faire la preuve que la conjonction des expertises est pertinente. Néanmoins, ils croient que les anciens préjugés empêchent les gens de voir les nouvelles relations qui sont en train de s'établir, en classant ces dernières dans le domaine des exceptions plutôt que dans la réalité de l'émergence de nouveaux rapports.

8.2.3 Représentations

Outre les phénomènes historiques et le développement de nouvelles pratiques et de nouvelles interactions, les représentations créent aussi des dynamiques d'émergence normative dont il faut tenir compte. En matière de développement de la génétique, tous sont d'accord pour dire que la recherche fondamentale stimule l'imaginaire et qu'elle est un des principaux moteurs de l'innovation. Même si on sait aujourd'hui que la génétique ne saura guérir toutes les maladies, l'imaginaire savant et biomédical lui réserve encore un espace dans lequel sont conservées les représentations de panacée et celles qui nous poussent à croire que la génétique nous livrera un jour les secrets de la vie et de la jeunesse éternelles.

Les chercheur(e)s pensent aussi que le clonage est biologiquement justifiable. Cependant, même s'il pourrait représenter une solution à certains problèmes, il n'offre aucun bénéfice social. Pour eux, l'embryon est sacré et l'humain existe dès sa fécondation. Dans cette perspective, accepter de manipuler les embryons relève de la gestion de ses propres valeurs morales. Comme ce sont les mécanismes qui les intéressent, ils peuvent très bien les découvrir à partir du matériel biologique animal. Les chercheur(e)s pensent que le social pourrait compenser pour les désordres du biologique dans le domaine de la reproduction, et ils ne sont pas prêts à risquer de créer des monstres ou de mettre au monde des enfants malades ou handicapés au nom de l'expérimentation. Ils ont très peur que leurs découvertes ne servent à changer la nature de l'homme en désirant le perfectionner. Ils conçoivent cette nature comme fondamentalement imparfaite et ils craignent que si on va trop à l'encontre de l'ordre naturel, on court inévitablement à la catastrophe. Cependant, ils observent certains changements chez leurs étudiants. (Ce domaine, que j'ai laissé inexploré, semble riche en dynamiques d'émergence normative.)

Les médecins généticiens voient le diagnostic prénatal comme un moyen de rassurer les futurs parents sur la grossesse, ils tiennent beaucoup à cette représentation qui justifie leur pratique et la maintient dans le cadre traditionnel des normes médicales. De plus, ils ne veulent pas faire de diagnostic prénatal lorsque les patient(e)s ne sont pas prêts à changer l'issue de la grossesse. Ils désirent que la génétique soit au service des individus et des familles. Depuis longtemps, les médecins généticiens croient que tout en médecine deviendra génétique, ce qui n'est pas loin de la croyance de la toute puissance de la génétique devant les phénomènes pathologiques. Cependant, devant les échecs thérapeutiques, ils se représentent la génétique comme un moyen de connaître le fonctionnement de toutes les maladies.

Au sujet des représentations concernant les relations interprofessionnelles, pour plusieurs chercheur(e)s, les médecins ne sont que des techniciens qui appliquent ce que les autres ont découvert, mais qui en retirent le mérite à cause de la relation qu'ils ont avec leurs patient(e)s et du respect que leur porte la population. Ils ne verraient la recherche que sous son angle utilitaire et viendraient y puiser des moyens d'augmenter leur pouvoir. Pour leur part, les médecins croient que les chercheur(e)s sont intransigeants et obsessionnels et que leurs intentions ne sont pas toujours humanistes. Ils seraient constamment à la poursuite de reconnaissance professionnelle et leur principal objectif serait de décrocher le prix Nobel. De ce fait, leurs intérêts ne seraient pas toujours conciliables avec ceux des patient(e)s.

Les médecins croient que plus on envoie de tests à un chercheur plus il développe de l'expertise par rapport aux maladies qu'il étudie. Cette collaboration est importante pour plusieurs d'entre eux, ce qui cependant entre en contradiction avec leur projet de centraliser les laboratoires de diagnostic. Au niveau de leurs interactions avec les infirmières et les conseillères, certains se représentent les infirmières plus humaines que les conseillères en génétique et plus habituées à créer des liens avec les patient(e)s. D'autres croient que leur formation en génétique est insuffisante et ils préfèrent travailler avec des conseillères génétiques qui sont plus compétentes. Ces deux représentations divergentes influenceront sur l'encadrement normatif du conseil génétique.

Les chercheur(e)s croient que le partage des connaissances permet à l'individu de développer son pouvoir d'autonomie. Cette représentation est aussi partagée par les médecins. Cependant, la mystification de la génétique menace la recherche et le développement des pratiques. Les deux catégories de professionnels se représentent l'entreprise privée comme une source de danger en l'absence d'encadrement normatif. D'après eux, il est primordial qu'une forme de contrôle social s'exerce sur la génétique de la reproduction et sur la génétique en général. Ils craignent aussi que l'eugénisme reprenne en force et que la génétique crée des rapports de classes dominants / dominés.

Les chercheur(e)s et les médecins considèrent qu'ils ont un devoir de transmission des connaissances et que la science doit poursuivre des objectifs qui seront favorables à l'humanité. Les chercheur(e)s se doivent de dénoncer les dérives. Ces derniers croient en la responsabilité sociale, tandis que les médecins sont encore fort attachés à la représentation de la responsabilité de l'État. Cependant, cette responsabilité se limiterait à l'allocation des ressources. Ils ne veulent pas d'un contrôle idéologique de l'État.

Il ne sera pas question d'imaginaire pseudo-savant, parce que l'étude des phénomènes de vulgarisation scientifique n'a pas fait partie de ce projet. Cependant, il a été possible de relever certaines dynamiques représentatives inspirées de l'imaginaire populaire. Les représentations populaires sont souvent très éloignées de la réalité médicale de la génétique actuelle et des phénomènes biologiques de la reproduction. D'ailleurs, spontanément, on associe plus rapidement la génétique à l'ADN et au clonage qu'à la médecine. De plus, l'imaginaire populaire assimile souvent la recherche en génétique avec la pratique. La découverte d'un gène, par exemple, équivaut à un traitement dans les représentations populaires de la génétique. À un niveau plus abstrait, pour certaines personnes, le clonage est un moyen de s'assurer de la vie éternelle. La population partage aussi avec les chercheur(e)s et les médecins les craintes que la génétique pousse l'humain à se détruire lui-même. Ou encore, à le faire disparaître pour créer une autre espèce. Les gens pensent que les généticiens ont beaucoup de pouvoir sur la destinée sociale et biologique de l'humanité. Ils ont aussi peur que les parents n'en viennent à désirer l'enfant parfait quand les moyens technologiques pourront le permettre.

Les patient(e)s sont, la plupart du temps, inquiets lors d'une première rencontre en génétique. Ils ne savent pas à quoi s'attendre. Les femmes sont effrayées par l'amniocentèse. Elles ont peur de souffrir ou de faire du mal au bébé. Cette dernière

représentation est également partagée par les hommes. De plus, lors d'une première rencontre en génétique, la plupart n'accordent que très peu d'importance à la filiation génétique. Le rapport filial le plus important est celui qui relie la mère et l'enfant. Si l'homme est présent dans la vie de la femme, son apport biologique demeure sous-représenté. De plus, comme on est dans un système de représentations familiales monoparentales et biparentales, on conçoit difficilement le rapport entre le reste de la parenté et la santé de l'enfant. D'ailleurs, le fœtus a toujours le statut d'un enfant pour les parents, ce qui diverge des représentations scientifiques et médicales officielles. Cependant, s'il n'y a pas de père reconnu, il y a aussi déni de ses liens biologiques avec l'enfant.

Beaucoup de personnes croient que leur bonne conduite et leurs comportements sont garants de l'immunité de l'enfant contre les maladies génétiques ou chromosomiques. Le fait d'avoir déjà des enfants en santé ou de n'être jamais malade produit le même effet. Dans l'histoire familiale, on ne considère pas l'impact génétique des maladies à apparitions tardives ou asymptomatiques. On les considère comme des accidents de parcours, ou comme des conséquences naturelles du vieillissement. Une fois que les parents sont décédés, on ne tient plus compte de leur état de santé ni des répercussions de leurs maladies dans la transmission héréditaire.

Pourtant, malgré le fait que certaines connaissances soient transmises ou assimilées, on se représente encore la transmission héréditaire des maladies ou les accidents chromosomiques comme des châtiments ou des malédictions. Cependant, dans tous les cas, on le vit comme le résultat d'une faute commise et la notion de responsabilité associée à la transmission est un fardeau lourd à porter.

8.2.4 Types de régulations appliquées ou en émergence

À la suite de Mendel, les premières normes concernant la génétique furent produites par les scientifiques qui en ont découvert les premiers mécanismes. L'élite des populations blanches occidentales s'est ensuite emparée de ce modèle pour produire des normes sociales eugénistes, qui ont été adoptées par plusieurs États. À leur tour, les gouvernements ont imposé des politiques et des programmes eugénistes, racistes et discriminatoires.

À partir du moment où la génétique humaine a pu se développer en tant que discipline distincte et s'intégrer à la médecine, ce sont les généticiens qui sont devenus les producteurs de la norme en génétique. Cette dernière retournait à la science, mais pour se développer ensuite dans une perspective médicale. Au Québec, à une certaine époque, l'État a aussi participé à la production des normes génétiques en mettant sur pied des services de dépistages postnatals et de diagnostics prénatals. Des éthicien(ne)s, souvent juristes ou théologiens, contribuèrent à cette production normative. Des services de génétique médicale et de médecine génétique se développèrent ensuite sous l'autorité du RMGQ. Pendant plusieurs années, ce groupe de chercheur(e)s et de médecins généticiens, avec la participation de plusieurs autres disciplines des sciences, sociales, humaines et biomédicales furent les seuls producteurs de la norme au Québec. Quand ce groupe fut démantelé, la production normative en génétique cessa aussi d'une façon officielle. Toutefois, le RMGA continue d'assurer la production normative pour la recherche en génétique.

L'Association des médecins généticiens du Québec, s'est aussi occupée d'établir des normes, mais surtout pour que la génétique médicale soit reconnue comme spécialité. Depuis, la génétique est en processus d'émergence normative continuuel mais, la plupart du temps, sur une base individuelle. Chacun à leur manière, les médecins, les chercheur(e)s,

les infirmières, les conseillères en génétique, les directeurs de laboratoire et les autres professionnels associés à la génétique tentent d'instaurer de nouvelles normes. Cependant, ils aimeraient que l'État s'implique, au moins pour ce qui concerne l'organisation et le financement des services.

Dans un certain sens, et sans que ce ne soit encore un geste volontaire, les patient(e)s, par leurs attitudes, contribuent à ce bouillonnement normatif. Les chercheur(e)s souhaitent aussi que la société participe plus activement à l'élaboration normative en génétique. De plus, quelques comités d'éthique multidisciplinaires veillent à la production normative. Enfin, qu'on soit d'accord ou non, l'entreprise privée exerce un impact considérable dans la mise en place de normes en génétique.

Pour ce qui est de régir la norme, chacun veut sa part du gâteau et personne ne veut qu'elle se retrouve sous l'autorité d'un seul groupe. Il est évident que l'entreprise privée et l'État sont en position de force pour jouer ce rôle. Cependant les médecins sont en position d'autorité. Les médecins généticiens croient que le Ministère de la Santé, avec leur aide, devrait régir les normes qui concernent l'organisation de la génétique et l'allocation des ressources. Dans la distribution des pouvoirs de régence, l'Association des médecins généticiens du Québec s'occuperait de tout ce qui concerne la spécialité de génétique médicale et les normes de pratique. Les comités d'éthique pourraient superviser l'ensemble des organismes régulateurs. Dans la régulation de la recherche, les chercheur(e)s, les médecins-chercheurs et les universités seraient les mieux placés pour occuper une fonction normative. Cependant, on est d'accord que pour ce qui touche les pratiques limites, l'institution juridique devrait être sollicitée. Il n'y a pas d'ambiguïté, chacun veut régir son domaine, avec le soutien de l'État, de la loi ou de la population.

Enfin, toute cette émergence normative vise à encadrer les conditions de collaboration en

recherche, la recherche elle-même, le transfert des connaissances et des technologies, les relations avec les patient(e)s, l'organisation, la prestation et la qualité des services de génétique, l'entreprise privée et les abus des chercheur(e)s et des médecins. Cependant, Dieu et la nature sont les seuls éléments indiqués, susceptibles d'appliquer des sanctions. Ces derniers figurent aussi dans la catégorie des stratégies possibles pour limiter les abus. Cependant, on croit que des actes solidaires de la part des médecins généticiens, des groupes activistes et des comités d'éthique auraient quelque chance dans ce domaine. Les stratégies les plus mentionnées pour contrôler le développement et les applications de la génétique demeurent l'établissement de normes éthiques, déontologiques et juridiques, spécifiques à la génétique et l'autorégulation professionnelle. On croit nécessaire d'organiser des débats publics afin de faire en sorte que la population soit plus intéressée à participer à ces mouvements normatifs.

Enfin, pour ce qui concerne les rapports entre les chercheur(e)s et les médecins, les hybrides tentent de développer des moyens pour en arriver à la coopération et à un mutuel respect dans l'acceptation des différences. On voudrait que s'établissent des rapports plus égalitaires et on désire partager des objectifs et des intérêts de recherche communs.

Après avoir identifier les principaux éléments et circonstances qui constituent et provoquent les phénomènes d'émergence normative en génétique de la reproduction, nous pouvons jeter un coup d'œil sur les impacts des sphères normatives sur les processus d'émergence normative dans la pratique clinique de la génétique associée à la reproduction.

8.3 Impacts des sphères normatives sur les processus d'émergence normative dans la pratique clinique

Je rappelle que suite à la première question posée dans cette thèse : « *À partir de l'observation des pratiques, des interactions et des représentations des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s, quelle est l'influence des sphères normatives sociales et culturelles sur les processus d'émergence normative qui s'élaborent en génétique de la reproduction ?* », je voulais vérifier à quel point les sphères normatives culturelles et sociales occupaient une position fondamentale au cœur des processus d'émergence normative dans la rencontre clinique, entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s de la génétique médicale associée à la reproduction. Selon les résultats obtenus, elles sont déterminantes, mais l'analyse des données a montré que la question ne tenait compte que d'une partie de la réalité. Il s'est avéré que deux autres sphères normatives exerçaient aussi leur influence sur les conditions de l'émergence normative : les sphères normatives institutionnelle et disciplinaire.

Le Tableau XIII illustre, les quatre catégories de sphères normatives qui influent plus particulièrement sur les processus d'émergence normative à partir de la clinique : les sphères normatives culturelle, sociale, institutionnelle et disciplinaire. Les catégories de ce tableau ne sont pas exhaustives et elles ont été construites à partir des informations recueillies sur le terrain et dans les entretiens. Cependant, pour accéder à un niveau plus proche de ce qui a été observé, il aurait plutôt fallu qu'elles soient organisées et présentées sous forme de réseaux. Toutefois, une telle entreprise aurait exigé encore plus d'analyse et de réflexion qu'on en retrouve ici. Dans ces conditions, cet exercice vise plus à identifier les sphères normatives et leurs activités dans les processus d'émergence normative, qu'à en illustrer les dynamiques.

**TABLEAU XIII : IMPACT DES SPHÈRES NORMATIVES SUR LES PROCESSUS
D'ÉMERGENCE NORMATIVE DANS LA PRATIQUE CLINIQUE**

<i>Sphère Normative Culturelle</i>	Valeurs religieuses Valeurs morales Interdits culturels Sanctions et châtements relevant de la croyance Poursuite d'idéaux
<i>Sphère Normative Sociale</i>	Approbation ou interdiction sociale Respect de la vie Principes éthiques Principes qui orientent l'action
<i>Sphère Normative Institutionnelle</i>	Allocations de ressources Conditions de pratique Encadrement éthique ou juridique de la pratique Règles qui déterminent l'action Lignes directrices
<i>Sphère Normative Disciplinaire</i>	Normes déontologiques Normes de pratique Normes de qualité Interactions entre les professionnels Rôle et répartition des tâches Partage des responsabilités Normes d'interactions avec les patient(e)s

8.3.1 Sphère normative culturelle

Même si les valeurs religieuses et morales demeurent en sourdine dans les discours des professionnel(le)s, le champ d'influence des normes culturelles apparaît dans les propos qu'ils tiennent dans le chapitre sur les représentations. Sans ces entrevues, les impacts exercés par ce champ auraient été cachés derrière le filtre des représentations disciplinaires. Pour les patient(e)s, les normes concernant les valeurs morales et religieuses sont exprimées plus librement. Elles ne se dissimulent pas dans les discours concernant les représentations et sont observables dans les interactions cliniques. Peut-être que le rôle de patient(e) facilite cette attitude, en ne les obligeant pas à se conformer à un discours scientifique ou à une attitude professionnelle ?

Quoi qu'il en soit, décider du sort d'un enfant à naître relève plus de critères associés à la qualité de vie des parents et à leurs valeurs morales que des informations biomédicales qu'ils viennent d'assimiler. De plus, la plupart des couples ou des femmes qui consultent en génétique désirent l'enfant qu'ils attendent et l'avortement ne faisait pas partie de leur projet. Pour les patient(e)s, les questions relatives au diagnostic prénatal ne relèvent pas de l'ordre du biomédical. De tels questionnements ne peuvent faire appel qu'aux normes culturelles et individuelles.

L'influence de la sphère normative culturelle ne s'exprime pas seulement à travers les processus décisionnels des patient(e)s. Elle interfère aussi sur leurs façons d'expliquer les causes de la maladie et sur leurs manières de vivre la responsabilité de la transmettre. Dieu et la nature ont beaucoup de pouvoir sur ce qui leur arrive et les réflexions sur les conceptions du corps ou de la personne sont souvent ramenées à la fatalité ou à la responsabilité d'une faute, même après que les informations génétiques leur aient été transmises.

Qu'elles soient apparentes ou non, les influences de la sphère normative culturelle sont cruciales dans les processus d'émergence normative en clinique. Ne serait-ce que pour observer les conditions de leur disparition au profit de meilleures conditions de vie pour les patient(e)s. Cependant, quand on observe les interactions en clinique, il est clair que la transmission des connaissances génétiques issues des sphères normatives scientifiques et biomédicales ne suffiront pas à faire disparaître ou à remplacer l'influence des normes culturelles. Dans ces conditions, l'émergence d'une certaine standardisation du conseil génétique et de la pratique clinique du diagnostic ou du dépistage prénatal, ne pourra s'élaborer exclusivement à partir de normes scientifiques et biomédicales. Par leurs attitudes, les patient(e)s sont en train de montrer que la sphère normative culturelle ne peut

être écartée de la pratique médicale. Les nouvelles normes de pratique devront en tenir compte.

Ce qui est intéressant aussi, c'est de voir ce qui initie les dynamiques de changement et ce qui fait en sorte que les médecins considèrent que les conditions de vie des enfants atteints de maladies génétiques ou d'anomalies chromosomiques graves ne sont pas humaines. De plus, il est clair pour eux, que les conditions de vie des parents qui auront à s'en occuper seront catastrophiques. Ces considérations ont pourtant certaines limites. Les pathologies ou les syndromes qui provoquent l'infertilité, des caractéristiques sexuelles ambiguës, des malformations mineures, du nanisme ou des soins mineurs, ne leur apparaissent pas des raisons suffisantes pour choisir un avortement sélectif. Pourtant, elles le sont pour les patient(e)s, qui démontrent ainsi des perceptions de l'anormalité ou des maladies graves distinctes de celles des médecins. Comme la décision d'avorter ou de garder l'enfant revient aux parents, on pourrait voir dans la sphère normative institutionnelle biomédicale, émerger des normes culturelles concernant l'anormalité, qui seraient très différentes de celles qu'on prévoyait instaurer en génétique, devant s'appuyer sur une définition biomédicale de ce qui doit être considéré comme une maladie grave.

Je rappelle que la majorité des médecins généticiens ne voudraient pas pratiquer d'avortement, en cela, ils réfèrent aux normes morales, religieuses ou déontologiques par lesquelles ils se sont engagés à sauver des vies. Cependant, des arguments comme l'évitement de la souffrance, la détérioration des conditions sociales ou de la qualité de vie, l'éclatement de la vie familiale ou conjugale et la possibilité de mieux planifier la prochaine grossesse peuvent occulter l'influence de ces normes dans le contexte du diagnostic prénatal. Chez les médecins, la compassion devient un mécanisme de justification permettant de s'écarter des normes culturelles ou de réinterpréter les règles déontologiques.

Les patient(e)s réussissent moins bien à ne pas tenir compte des normes morales et religieuses. En général, ils arrivent à les contourner, mais éprouvent de la difficulté à les écarter. Pour les médecins, la décision de l'avortement sélectif concerne les patient(e)s mais, pour ces derniers, la situation est plus complexe. D'abord, leur décision d'avorter ne peut pas être reliée à la compassion. Ensuite, il y a plus d'une décision à prendre et elle ne concerne pas qu'eux. La décision finale implique l'enfant qu'ils attendent, et les processus qui y conduisent entraînent une remise en question totale de leurs projets, de leur vie et de leur capacité à éliminer ou à prendre soin d'un enfant gravement atteint.

Aussi, la peur d'être écarté du conjoint, d'une manière affective ou par la séparation, l'arrêt de la vie professionnelle chez les femmes, l'isolement social, les changements de vie dramatiques, la souffrance quotidienne d'un enfant ou la perspective d'une telle charge, feront la différence entre choisir de se conformer à ses valeurs religieuses ou morales ou de les transgresser. Même si la majorité d'entre eux ne veut pas d'un enfant malade ou handicapé, le fait d'avorter, d'accepter ou de refuser la souffrance ou l'épreuve et de comprendre ce qui leur arrive, réfère à leurs croyances ou à leurs convictions, ainsi qu'à leurs capacités d'y demeurer fidèles. L'ampleur de tels problèmes vient justifier l'émergence normative organisationnelle espérée par les médecins généticiens pour ce qui concerne la mise en place d'équipes multidisciplinaires.

Pour les médecins, les normes culturelles relatives aux croyances et aux valeurs morales peuvent être écartées et remplacées par des justifications basées sur d'autres valeurs comme la compassion envers les patient(e)s ou l'enfant gravement atteint. Comme nous l'avons vu dans l'un des chapitres précédents, cette compassion peut même aller jusqu'à les amener à considérer, dans certaines circonstances, normal et humain de pratiquer l'avortement sélectif basé sur le sexe. Cette attitude révèle l'émergence de nouvelles normes médicales plus centrées sur le service conseil que sur une relation thérapeutique, sur la maladie plutôt que sur le malade et sur le diagnostic plutôt que sur le traitement. En génétique prénatale, la

maladie est désincarnée, elle ne se repère plus sur l'individu mais sur le gène, sur un être humain mais sur un fœtus sans statut. Pour plusieurs maladies ou anomalies, la personne qui porte le gène ou le gamète défectueux ne sera jamais atteinte de la maladie qu'elle transmet.

Il faut aussi considérer que les médecins sont exemptés de prendre la responsabilité des conséquences d'une décision. Leur responsabilité est d'informer et de soutenir. Il en va autrement pour les parents qui décident d'opter pour l'avortement sélectif. Quand ils délaissent leurs valeurs culturelles, il ne semble pas s'agir de transformation. Ils vivraient plutôt l'expérience comme une transgression difficile pour la conscience, dans un contexte où leur décision les place devant leur incapacité de mettre au monde un enfant « *normal* » et de s'oublier pour en prendre soin. Une médecine prédictive pour les médecins et transgressive pour les patient(e)s ne réfère pas aux mêmes univers normatifs.

Pour les chercheur(e)s, la sphère normative culturelle a des effets différents. Dans leurs discours, la Nature remplace Dieu dans la détermination de la place et des rôles de l'humain. Conséquemment, ils craignent la violation des règles de la nature. Le « *non-su* » comme il a été appelé, toutes les connaissances qui ne nous sont pas encore accessibles, revêt une importance mystique pour les chercheur(e)s. Dans leur façon de concevoir le monde, l'application de connaissances incomplètes peut avoir des répercussions dont les conséquences ne doivent pas être écartées. Cependant, l'avancement des connaissances et le bien-être de l'humanité pourraient justifier des changements normatifs, mais il faudra évaluer les risques. Selon eux, l'idée d'une force régulatrice naturelle qui limiterait nos abus, appelle à la prudence lorsqu'on veut défier les lois de la nature en appliquant certaines technologies sur l'humain. Ainsi, la sphère normative culturelle a beaucoup d'impact sur leurs conceptions des pratiques cliniques. Il faut aussi considérer que les chercheur(e)s sont très prudents lorsqu'ils parlent des nouvelles normes qui sont en train de se développer en clinique. Ils ne veulent surtout pas que leurs découvertes aillent à

l'encontre de la nature humaine ou de son bien-être.

8.3.2 Sphère normative sociale

La sphère des normes sociales revêt beaucoup plus d'importance pour les chercheur(e)s. Parce qu'ils ne veulent pas que la recherche en génétique soit arrêtée et qu'ils refusent de porter seuls la responsabilité des catastrophes qui pourraient dériver de leurs découvertes. Pour ces raisons, ils demandent à la société de décider de l'orientation de la recherche en génétique humaine. La sphère normative sociale est déterminante pour la recherche, parce qu'elle a le pouvoir d'approuver ou d'interdire ce qu'ils font et ce qu'ils sont ; surtout parce qu'une de leur motivation est de venir en aide à l'humanité et d'améliorer les conditions de vie des sociétés. Même si leur travail les plonge souvent dans la sphère normative culturelle, la poursuite ou la cessation de leurs recherches dépend de ce qui se passe dans la sphère normative sociale.

Ainsi, les chercheur(e)s désirent ardemment que la société établisse des normes pour encadrer le développement et les applications de la génétique. Cependant, il est primordial pour eux que cette émergence normative soit le résultat d'une analyse critique de la situation par la population, à partir de raisonnements basés sur des connaissances scientifiques. Ainsi, les chercheur(e)s veulent stimuler ce type d'émergence normative en s'impliquant dans le transfert des connaissances au grand public et aux patient(e)s.

Les normes sociales peuvent aussi avoir une influence majeure sur les décisions des patient(e)s. Le manque de support pour faciliter la vie des familles qui ont des enfants handicapés, exerce une très forte pression sur les décisions qui mènent à l'avortement sélectif. De plus, on comprend de moins en moins les personnes qui décident de garder ces

enfants. La puissance des normes sociales se révèle dans le rejet des maladies mentales. Des sociétés qui privilégient l'intellect, l'excellence et la performance ne favorisent pas beaucoup la naissance d'enfants qui vont avoir des déficits intellectuels, même mineurs.

L'absence d'aide aux familles, la valorisation d'une certaine forme d'intelligence et la mise en place de services de diagnostic prénatal (surtout pour les cas de trisomie 21), même en l'absence de solution thérapeutique, montrent clairement que les choix sociaux sont déjà faits dans les sociétés occidentales, mais qu'on préfère ne pas les énoncer sous forme de normes. Si, par ailleurs, on fait converger un contexte de restriction budgétaire et un système public de santé qui offre l'avortement sélectif des fœtus atteints de maladies graves, on a ce qu'il faut pour encourager l'émergence de normes qui valorisent la productivité de l'individu. Cette tendance normative fait aussi en sorte que les gens qui mettent au monde un enfant malade, d'une façon consciente, sont considérés comme n'ayant pas des comportements de santé responsables.

À un autre niveau, même si les débats éthiques ont fortement été influencés par la sphère normative culturelle, à cause de la peur de la disparition, de la transformation ou de l'assujettissement de l'humain par la génétique, c'est dans la sphère normative sociale que se sont élaborées les premières normes bioéthiques concernant la génétique de la reproduction. Sans en faire une liste exhaustive, des valeurs fondamentales et consensuelles dans un univers normatif culturel, comme le respect de l'intégrité de la vie et de la personne, le respect de l'autonomie, de la vie privée, de la non-chosification du corps, de l'égalité, de la solidarité et de la singularité de l'individu, sont devenues des principes directeurs dans le cadre d'un univers normatif social. Ces principes directeurs prônent la bienfaisance, la non-malfaisance, l'autodétermination, l'inviolabilité de la personne, l'indisponibilité du corps et son inaliénabilité, l'interdit de clonage, la justice, l'équité, la légitimité du don et le partage des connaissances et des savoirs-faire.

Par la suite, ces principes ont servi de point d'appui éthique pour élaborer des lignes directrices dans la sphère normative institutionnelle. Des organismes comme HUGO, l'OMS et le Réseau de médecine génétique appliqué du Québec ont décidé de se munir de lignes de conduites spécifiques. Ces dernières se devraient de faire respecter : l'équilibre entre les risques et les bénéfiques, le consentement libre et éclairé, le transfert d'informations pertinentes et adéquates, la publication des résultats de recherche (même s'ils sont négatifs), l'anonymat, la protection des informations génétiques, l'engagement de ne pas révéler les résultats de recherche sur un individu ou de ne pas les utiliser sans le consentement de la personne, la non-commercialisation du corps, l'application de traitements égaux pour les mêmes catégories de malades ou de sujets de recherche, la transparence quant aux conflits d'intérêts, la protection des sujets vulnérables, l'interdit de contrat sur la location du corps (comme pour les mères porteuses), et le refus de l'expérimentation sur les cellules germinales.

Cependant, c'est dans la sphère sociale que les règles éthiques ont joué un rôle fondamental en permettant d'établir des lignes de conduite nationales et internationales qui ont rallié à la fois les chercheur(e)s et les médecins (Annexe A). En somme, les valeurs qui étaient menacées par la génétique sont devenues des principes et, au cours de la dernière décennie, ces principes ont servi à élaborer des règles. Cependant, pour que cette dernière transposition soit possible, il a fallu former, et dans certains cas institutionnaliser, des comités de bioéthique, mandatés pour élaborer et faire appliquer ces lignes directrices dans différentes institutions sociales.

8.3.3 Sphère normative institutionnelle

C'est par la sphère normative institutionnelle que la pratique clinique peut devenir tangible.

Par le biais de l'État, de l'institution biomédicale et des institutions de recherche, la biomédecine génétique de la reproduction a pu s'organiser à partir de la pratique de la génétique médicale. L'impact de cette sphère sur les processus d'émergence normative dans la pratique clinique est majeur, parce que les ressources financières et humaines proviennent des institutions sociales. Nous avons vu que les normes qui régissent le fonctionnement du système de santé québécois et l'allocation des budgets consacrés aux laboratoires et à chaque spécialité médicale ne correspondent pas toujours à la réalité des nouvelles pratiques génétiques. De plus, les normes qui limitent et encadrent la formation de spécialistes pour la médecine et pour d'autres catégories professionnelles comme les infirmières, les conseillères en génétique et les technologistes, par leur inadéquation devant un phénomène comme la génétique médicale, deviennent des facteurs d'importance dans l'émergence des nouvelles normes.

À cause de l'association entre la clinique et la recherche et parce que la majorité des généticiens sont aussi chercheur(e)s, les instituts de recherche, les conditions de la recherche académique et les relations entre la recherche et l'entreprise privée, renforcent l'influence de la sphère normative des institutions sur l'émergence des normes en clinique de génétique de la reproduction. La compétition, la compétence, la recherche de financement, la performance, l'obtention de brevets, la nécessité de publier et l'empressement d'appliquer les dernières découvertes, modèlent inévitablement la pratique en appelant à une nouvelle normativité qui favoriserait l'entreprise privée. D'ailleurs, les pressions faites sur le gouvernement pour développer une «médecine à deux vitesses» et le manque de ressources dans le secteur public, tendent à laisser croire que les normes du privé, en train d'émerger et de prendre place dans notre système de santé, ont de fortes chances de pouvoir s'imposer.

Cette situation révèle à quel point la préoccupation de réaliser des bénéfices immédiats prime sur l'intérêt d'améliorer la qualité et l'organisation des services à long terme. Ainsi,

l'entreprise privée joue un rôle majeur au sein des institutions économiques. La mise en marché d'appareils d'analyse et de diagnostic de plus en plus performants, de tests de plus en plus nombreux et l'exclusivité accordées sur les techniques brevetées, modifient la pratique clinique et de laboratoire et augmentent la demande pour les services de génétique médicale. Ainsi, l'offre et la demande en service génétique sont en grande partie contrôlées par le secteur privé. Cependant, même si cette situation crée de nouveaux besoins et de nouvelles façons de fonctionner, même si elle exige plus de qualifications de la part des professionnels et de diversité au sein d'équipes multidisciplinaires, l'émergence normative provoquée par l'entreprise privée peut servir à stimuler la volonté d'améliorer les conditions de pratique, tout en demeurant sous le contrôle économique du secteur public.

Par exemple, un des problèmes majeurs induits par le secteur privé concerne les brevets d'exclusivité sur certains tests diagnostiques détenus par les compagnies. Jusqu'à tout récemment, les médecins généticiens pouvaient demander à des chercheur(e)s qui s'intéressent à des maladies particulières, de faire des tests diagnostiques pour leurs patient(e)s et la plupart du temps, la Régie de l'assurance maladie du Québec en assumait les frais. Aujourd'hui, les choses sont en train de changer. MYRIAD, une compagnie de biotechnologie qui détient les brevets sur une technique diagnostique de BRCA1 et BRCA2, menace actuellement d'intenter des poursuites contre différents gouvernements parce qu'ils remboursent les tests de BRCA1 et BRCA2 que les médecins font faire par des chercheur(e)s dans le cadre de leurs projets de recherche, et non pas par les entreprises reliées à MYRIAD. De plus, MYRIAD demande trois fois le prix de ce que les autres demandent.

Cet événement risque de modifier la pratique d'une façon considérable en limitant l'accès à certains tests parce qu'ils sont trop coûteux. Cependant, le secteur public pourrait corriger la situation en intégrant des services nationaux de laboratoire de génétique en mesure de développer des protocoles d'entente avec ces compagnies. Quoi qu'il en soit, l'élaboration

des normes qui vont concerner les tests de génétique devra dorénavant tenir compte de la présence de l'entreprise privée. La façon dont ce sera fait, dépend des interactions qui auront lieu dans la sphère normative institutionnelle.

Même s'il a pris forme dans les sphères normatives culturelles et sociales, l'encadrement éthique et juridique, entreprise normative par excellence, ne peut s'appliquer que par l'intermédiaire des institutions. C'est à travers ces deux types de pratiques que les dynamiques d'émergence normatives sont les plus perceptibles. Cependant, pour ce qui concerne la génétique, l'encadrement éthique couvre principalement la recherche. Depuis le début de 1999, le Ministère de la Santé et des Services sociaux est devenu un acteur important dans la régulation de l'éthique de la recherche en milieu hospitalier et universitaire, en imposant la mise en application d'un plan d'action en éthique de la recherche et en intégrité scientifique (1998). De plus, les organismes subventionnaires exigent maintenant une évaluation éthique de tous les projets de recherche concernant des sujets humains. Ensuite, comme les hôpitaux disposent maintenant de leur propre comité d'éthique, souvent désignés par la ou le ministre de la Santé, ils encadrent en même temps la recherche et la pratique clinique. L'émergence de normes pour encadrer et soutenir les comités d'éthique qui, à leur tour, encadreront la recherche et la pratique, laisse voir une préférence pour la régulation éthique.

Sur le plan canadien, depuis le début des années 90, des groupes de travail sont à l'œuvre pour essayer de réglementer la génétique et les nouvelles technologies de reproduction. L'utilisation de l'embryon humain pour des fins non reproductives, la thérapie germinale et le clonage humain sont au cœur de ces travaux éthiques et juridiques. Les problèmes sont complexes et les enjeux sont nombreux. Même si l'État canadien veut contrôler les risques de dérive par la loi, il est aussi partenaire de l'entreprise privée pour des projets de

financement comme Génome Canada¹. Il en est de même pour l'État québécois avec Génome Québec². La situation est délicate ; d'un côté on veut protéger le citoyen et de l'autre on veut faire du capital économique et politique. La réunion de ces deux types de pouvoir exerce un poids considérable sur les processus d'émergence normative en clinique de génétique de la reproduction, car il devient difficile de conserver son autonomie, tout en respectant les objectifs conjoints de l'industrie et de l'État.

Quand la pratique clinique de la génétique de la reproduction devient le théâtre d'enjeux défendus par différents paliers de pouvoir, les tensions entre les institutions génèrent des courants d'émergence normative de toutes sortes. C'est à travers la clinique que les institutions publiques et privées s'allient ou se confrontent à coup d'objectifs qui vont des conditions de développement et de pratique de la génétique de la reproduction, à l'appropriation des pouvoirs et des bénéfices qu'elle suscite. Les pressions des institutions académiques, biomédicales et juridiques, sont importantes, mais celles des institutions politiques et économiques sont déterminantes dans les conditions d'émergence des normes en génétique de la reproduction.

Le pouvoir de l'institution familiale demeure marginal dans le jeu de ces rapports de force. Son impact ne peut être pris en compte qu'à la condition d'accorder une valeur au respect et à l'intégrité de l'individu, ainsi qu'à la défense des droits de la personne et des valeurs démocratiques. Au-delà des notions que la génétique de la reproduction vient bousculer

¹ Institution qui veut aider les chercheurs en génétique à se tailler une place de premier plan à l'échelle internationale. Cette institution dispose de 300 millions de dollars pour permettre de réaliser dix-sept projets de recherche concernant surtout la génétique, la protéomique et la génétique des micro-organismes.

² Institution qui veut structurer les efforts de la génétique au Québec. Cette institution dispose de 135 millions de dollars pour quatre ans. On a jusqu'ici subventionné cinq grands projets de recherche qui concernent le comportement des gènes à la suite de traitements par stéroïdes, la génétique des maladies inflammatoires, la cartographie et la caractérisation des protéines, l'étude des composantes génétiques d'organismes modèles comme la levure et l'analyse des enjeux éthiques, juridiques et sociaux.

dans le concept même de famille, c'est l'influence de la famille sur l'émergence des normes qui est remise en question.

Au niveau clinique, comme le mode de transmission des maladies génétiques est souvent héréditaire, la génétique de la reproduction implique de tenir compte de la famille. Ainsi, la notion de confidentialité vient relier famille et émergence des normes en génétique. Par exemple, plusieurs personnes se demandent si le secret professionnel, auquel est tenu le médecin, doit demeurer valide quand les patient(e)s ne veulent pas informer certains membres de leurs familles qu'ils sont à risque d'avoir des enfant gravement malades.

À un autre niveau, on se questionne sur l'accès au dossier médical et aux informations génétiques, par un tiers, qu'il soit l'État, les compagnies d'assurances, les employeurs ou autres. La nature des informations qu'on révèle concerne non seulement l'individu qui a donné l'accès à son dossier, mais aussi toute sa famille. Mis à part les dangers dont l'institution familiale doit être protégée, son impact en clinique de génétique est peu connu. Comme la génétique de la reproduction est encore une approche nouvelle pour les individus et les familles, l'impact de l'institution familiale ne semble pas peser encore bien lourd sur les conditions d'émergence normative en clinique et en recherche. Cependant, ce pouvoir, les familles le possèdent. Familles collaboratrices au développement des connaissances ou familles de patient(e)s, elles ont autorité sur leur matériel génétique. En ce sens, elles auraient le pouvoir de faire émerger de nouvelles normes concernant le partage des bénéfices entre ceux et celles qui développent les projets de recherche et ceux et celles qui y participent en tant que sujets de recherche.

8.3.4 Sphère normative disciplinaire

La sphère normative disciplinaire, exerce son influence sur la modification de normes qui ne correspondent plus à la pratique actuelle de la génétique de la reproduction. D'abord, les normes qui régissaient l'intimité de la relation médecins-patient(e)s n'existent plus dans la pratique clinique de la génétique de la reproduction. Une clinique de haut niveau doit aussi disposer des services d'une équipe multidisciplinaire qui va pouvoir subvenir à tous les problèmes causés par les décisions prises en génétique de la reproduction. Ensuite, les maladies héréditaires ne concernent plus seulement les patient(e)s, mais leurs familles. Dans ces conditions, les règles de confidentialité tendent à s'élargir, sous la pression de la responsabilisation envers les autres et de la complémentarité multidisciplinaire.

Les normes concernant la qualification du personnel pour les besoins de la biomédecine traditionnelle ne correspondent plus aux exigences de la génétique médicale. La formation actuelle des technologistes, des infirmières, des médecins de première ligne et de deuxième ligne, accuse des lacunes importantes devant les particularités de la génétique médicale. Les luttes pour faire reconnaître les conseillères en génétique, pour former des infirmières, pour augmenter le degré de scolarité et changer le type de formation des technologistes, pour s'associer des travailleuses sociales ou des psychologues, pour organiser la clinique afin que les patient(e)s puissent rencontrer les différents spécialistes dans une même journée et dans un même endroit et pour imposer des normes de qualité aux laboratoires de diagnostics, sont des dynamiques observables des processus d'émergence normative qui s'articulent en clinique.

Comme la recherche et la clinique dépendent l'une de l'autre, les interactions entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s sont aussi en train de se modifier. Les normes professionnelles qui établissent leurs rapports sont remises en question à partir de

problèmes comme le partage des rôles, de la reconnaissance des compétences pour ce qui concerne la transmission des connaissances et le transfert des technologies en clinique, la nécessité du conseil génétique dans la recherche et le partage des responsabilités vis-à-vis des patient(e)s. Ici, la responsabilité repose sur la connaissance et la neutralité et, si on se partage la clinique, le besoin de se partager la responsabilité d'informer et de protéger se fait sentir. Il n'est plus question d'une pratique clinique cloisonnée dans le bureau du médecin. Une clinique ouverte et attentive à différents besoins, basée sur plusieurs disciplines et axée autant sur les services que sur la recherche est en train d'émerger. Dans un tel contexte, pour que les professionnels puissent travailler ensemble, ils ont aussi besoin que les normes actuelles changent et que les rapports hiérarchiques traditionnels disparaissent.

8.3.5 Synthèse

Dans cette partie, j'ai tenté de montrer l'influence des sphères normatives culturelle, sociale, institutionnelle et disciplinaire sur les processus d'émergence normative qui se déploient dans la pratique clinique de la génétique de la reproduction. J'ai aussi essayé de voir comment actrices et acteurs sociaux, individus ou institutions, pouvaient se servir de ces normes ou y contrevenir, selon les enjeux qu'ils poursuivent et les décisions qu'ils doivent prendre. Il est évident que les éléments normatifs en action dans la sphère normative culturelle perdent facilement de l'influence au profit de ceux qu'on retrouve dans les sphères normatives sociale et institutionnelle. D'autre part, la sphère normative disciplinaire est celle qui exerce le plus de pression sur les autres, tandis que la sphère normative institutionnelle oppose le plus de résistance.

La sphère normative institutionnelle exerce plus d'emprise sur la construction des normes parce que cautionnée socialement. Elle est le lieu où se concentrent les pouvoirs d'action et

les pouvoirs de décision. Elle est d'une importance capitale dans l'élaboration des normes qui sont en train d'émerger, parce qu'à la fin du processus d'émergence normative, elle sera leur lieu d'institutionnalisation. Cependant, pour la génétique, la sphère économique subit peu de contrainte de la part des autres institutions, même si les normes qui prévalent dans l'économie de marché vont souvent à l'encontre des normes culturelle et sociale qui veulent protéger la personne. Dans un tel système, il faudra beaucoup de diligence pour qu'il y ait une émergence normative respectueuse de l'équité dans les services de santé.

Les éléments choisis pour former la catégorie de sphères normatives culturelles et sociales, quoique présents au niveau des discours et des actes des individus et des communautés, ne représentent pas un pouvoir réellement organisé ou institutionnalisé qui pourrait contrebalancer le pouvoir de la sphère institutionnelle. Même si les premiers débats sur la génétique et les premières normes ont été établis à partir de ces deux sphères, ces actions demeurent toujours ponctuelles et fragiles devant les pouvoirs de l'entreprise privée ou de l'État, dans un système où ce dernier peut en retirer du capital politique.

Dans la construction des normes, les éléments de la sphère culturelle ne sont pas toujours apparents, ils se révèlent à travers les personnes et dans les décisions qu'elles prennent, mais on ne les retrouve pas sur les papiers officiels. Les éléments de la sphère sociale apparaissent comme des consensus sociaux, clairement établis à partir d'un ensemble de personnes et des positions sociales qu'elles adoptent. On retrouve ces éléments dans les discours et les documents publics de plusieurs organismes. Enfin, la sphère disciplinaire veille au développement de la clinique et les influences qu'elle peut exercer sur la sphère institutionnelle sont conditionnelles à la position politique ou économique des acteurs sociaux qui interagissent entre les deux.

8.4 Impacts des représentations sur l'émergence normative en génétique de la reproduction et sur les dynamiques de changement

Avec la première question de recherche, nous avons pu observer que certaines sphères normatives exercent des influences majeures sur les processus d'émergence des normes, dans la pratique clinique de la génétique de la reproduction. Avec la seconde : « *Quels sont les impacts de l'imaginaire et des représentations culturelles, sociales, disciplinaires et individuelles des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s sur les processus d'émergence normative qui se développent conjointement à la génétique de la reproduction et qui conduisent vers des changements sociaux ?* », je suppose que les représentations culturelles, sociales, disciplinaires et individuelles, conditionnent aussi les processus d'émergence normative qui initient des changements sociaux à partir des développements et des applications de la génétique de la reproduction. Il a en effet été possible d'observer que les représentations ont un impact considérable sur l'émergence normative en génétique de la reproduction et, sous cet angle, l'analyse des données vient le confirmer. Dans cette perspective, la génétique de la reproduction peut être définie comme un produit culturel qui véhicule les valeurs et les normes de la culture qui l'a produite.

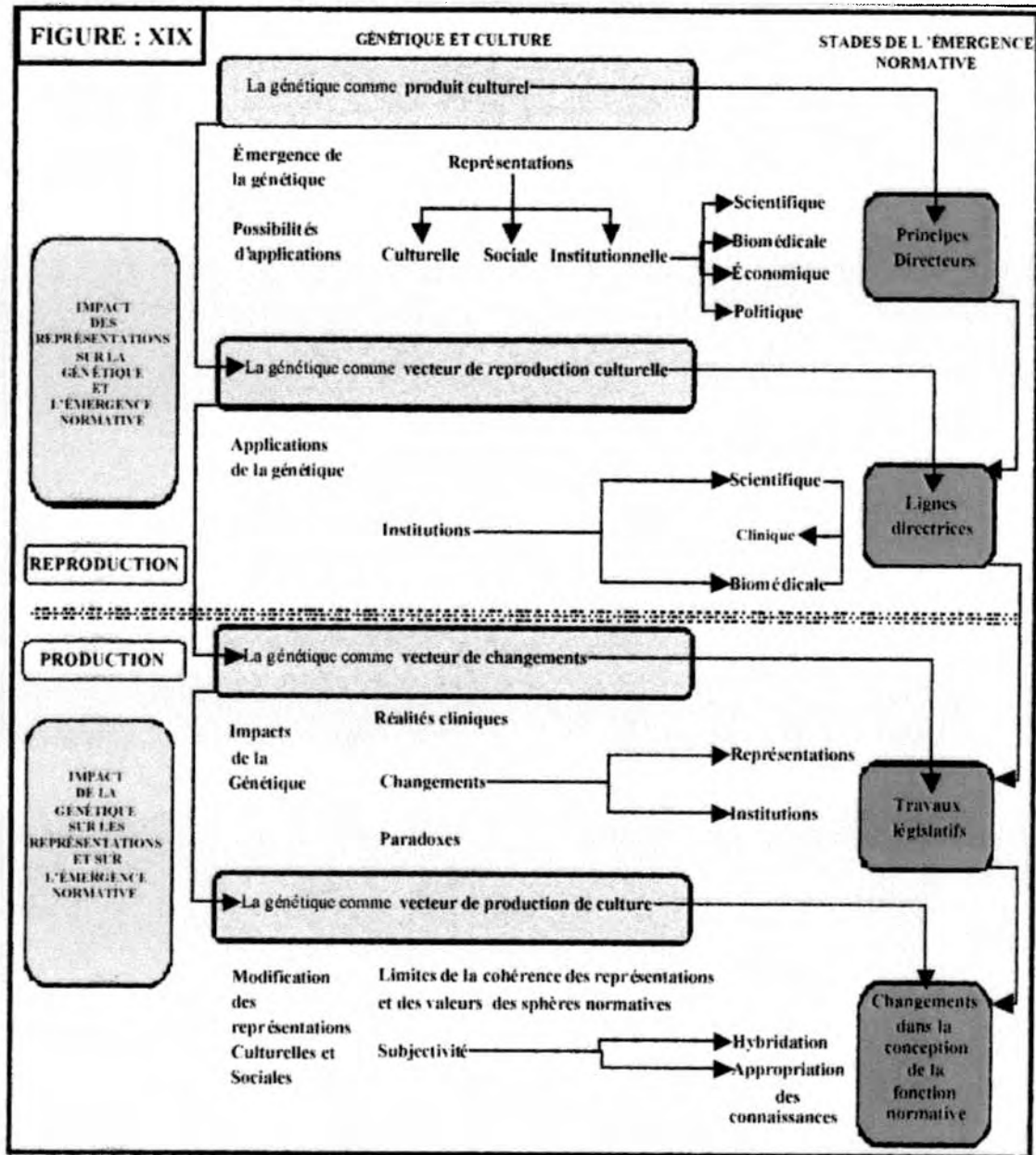
Encore une fois, la faiblesse de cette question est de ne tenir compte que d'une partie de la réalité parce que, même si la génétique est un produit culturel, elle peut aussi s'avérer un vecteur de production de culture. Pour accepter de maîtriser le vivant au moyen de la génétique, nous devons modifier certaines de nos représentations. Par exemple, lorsqu'on remet en question la frontière entre les êtres et les choses, qu'on cherche à redéfinir la personne humaine, qu'on explore la possibilité d'accorder un statut à l'embryon et qu'on réévalue l'inviolabilité de l'unicité de la personne dans la question du clonage humain, on contribue à créer une nouvelle dynamique d'émergence normative qui coïncide difficilement avec les valeurs et les normes établies. Ainsi, même s'il est indéniable que les représentations ont des impacts sur la génétique, il est aussi vrai que cette dernière génère

des représentations qui lui sont propres.

Dans les lignes qui suivent, je vais tenter de décrire l'itinéraire de ces deux processus d'émergence normative, à la fois consécutifs et simultanés soit : le mouvement d'émergence normative qui tend à reproduire la culture et celui qui conduit à en produire une nouvelle. Ces mouvements sont consécutifs, parce qu'ils apparaissent l'un à la suite de l'autre. Ils sont aussi simultanés parce qu'ils sont présentement dans une période de chevauchement. La Figure XIX nous aidera à suivre l'évolution de ce phénomène. D'abord, l'influence des représentations sociales et culturelles sur la génétique de la reproduction constitue le premier mouvement d'émergence normative. Cette première dynamique vise plus particulièrement l'encadrement normatif de la recherche et de la pratique en génétique humaine. À ce stade, on tente d'ajuster nos nouvelles pratiques à nos anciennes valeurs.

Cependant, même si nos représentations culturelles et sociales jouent un rôle considérable dans l'émergence des normes en génétique de la reproduction, cette dernière produit ses propres dynamiques d'émergence normative qui, à leur tour, font pression pour modifier les représentations sur lesquelles nos normes étaient fondées. Ce deuxième mouvement, découle de l'influence de la génétique sur l'émergence normative et sur les systèmes de représentations. Plus loin, nous verrons que cette situation entraîne un autre mouvement normatif qui nous oblige aussi à transformer nos conceptions de l'encadrement normatif. À ce stade, on cherche à développer de nouvelles valeurs pour les ajuster à nos nouvelles pratiques.

Quoi qu'il en soit, ces deux mouvements ne sont pas le fruit du hasard ou d'événements fortuits. Pour passer d'une émergence normative, progressant sous l'influence des valeurs sociales et culturelles, à une émergence normative qui veut les transformer, il aura fallu que la génétique passe du statut de produit culturel à celui de producteur de culture.



8.4.1 Génétique : produit de la culture

Quand on se réfère à l'histoire de ses développements scientifique et technologique, ainsi qu'aux applications sociales qui en ont découlées, on peut facilement comprendre pourquoi la génétique peut être considérée comme un produit culturel. Néanmoins, il ne faut pas sous-estimer la part des représentations culturelles et sociales parmi les facteurs qui lui ont été favorables. La génétique de la reproduction est l'un des produits culturels les plus représentatifs des sociétés occidentales de tradition judéo-chrétienne. Son apparition est, en grande partie, liée à la coïncidence des représentations culturelles et sociales qui, au fil des siècles, nous ont permis de concevoir le monde, de l'interpréter, de le maîtriser et d'organiser la vie sociale à travers les institutions.

Pour qu'une bioscience comme la génétique ait pu se développer, et pour qu'elle soit ensuite associée à la reproduction, il faut qu'elle ait été supportée par des conditions socioculturelles particulières. Sans prétendre en donner ici une analyse complète, les représentations culturelles et sociales, les contextes sociaux, politiques et économiques, les approches particulières adoptées en sciences et en médecine, ainsi que les valeurs individualistes en cours en Occident, ont formé un contexte idéal pour l'émergence de la génétique de la reproduction.

Quoique l'idée scientifique de la génétique soit assez récente, nos systèmes de représentations culturelles contribuent depuis longtemps à ce qu'une telle approche biomédicale puisse voir le jour. Depuis des siècles, les sociétés occidentales rêvent de ce qu'elle peut nous permettre. Cependant, les interdits qu'elle oblige à transgresser existent aussi depuis longtemps dans les représentations judéo-chrétiennes. Ces systèmes de représentations, construits depuis le début à partir de croyances religieuses, ont permis à l'humanité d'aspirer à la vie éternelle et à la résurrection des corps. Ils ont aussi installé

l'idée de l'immaculée conception et regorgent de guérisons miraculeuses. Au niveau des représentations qu'elle véhicule, la culture judéo-chrétienne prédispose à la recherche de moyens, magiques ou technologiques, qui vont nous permettre d'accéder à ces merveilles.

La Genèse est une source incroyable de motivation pour développer des pouvoirs semblables à ceux qu'offre la génétique. On y parle de création ainsi que de fabrication du Monde et de la vie sur terre et on y transmet, de génération en génération, que la femme a été créée à partir du matériel biologique de l'homme. À cela, s'ajoute les mises en garde contre les dangers de la connaissance. Rappelons qu'après qu'il eut accédé à l'arbre de la connaissance, l'humain a été sévèrement puni. Non seulement il a perdu l'insouciance et la vie éternelle, mais en plus, Dieu lui a jalousement dissimulé l'arbre de vie. Se reproduire, souffrir et mourir étant devenu le destin humain, la création des êtres et des choses et la vie éternelle étant le privilège de Dieu.

La Genèse nous a enseigné que l'humain avait déjà bénéficié de la vie éternelle et de la santé parfaite. Alors, s'il n'avait été de Dieu, les arbres de vie et de connaissance auraient pu lui être accessibles. De telles croyances ne peuvent qu'inciter l'humain à reprendre ce qui lui a été enlevé et à rechercher ce qui lui a été dissimulé. Pour retourner au Jardin d'Éden, il n'y a qu'une solution : investir le « *territoire* » de Dieu et s'approprier ses pouvoirs. L'histoire raconte cependant que le passage de la soumission à l'affranchissement n'est possible qu'à travers une alliance avec le Malin. Cette croyance vient tempérer et limiter les élans vers la connaissance et l'usurpation des pouvoirs de Dieu. De telles représentations ne peuvent que stimuler l'imaginaire et présenter la maîtrise de la vie et de la nature comme un idéal à atteindre qui, cependant, n'est pas sans conséquence.

Outre, les représentations religieuses, les imaginaires scientifique, pseudo-scientifique et populaire nous font aussi entrapercevoir des sociétés technoscientifiques idylliques.

L'imaginaire scientifique a tendance à y faire la propagande des « *miracles de la science* », métaphore en usage dans les sociétés occidentales. Inversement, les imaginaires pseudo-scientifique et populaire perpétuent surtout des représentations qui associent la connaissance et la technologie à la déchéance humaine. De Frankenstein aux androïdes, nos créatures ne cherchent qu'à nous détruire ou encore, nous nous en chargeons nous-mêmes à l'aide de la technologie. En fait, ces représentations sont surtout empreintes de mises en garde contre les conséquences de la transgression des tabous religieux, culturels ou sociaux. Les catastrophes relatives à l'usurpation de la place de Dieu ou à la transgression de l'ordre naturel sont abondamment représentées dans la littérature et dans le cinéma. Elles abondent aussi sur le thème des pouvoirs de la science à modifier l'ordre social. Le *Meilleur des Mondes* servant de modèle pour nous ramener à la prudence.

Certaines représentations sociales, véhiculées par de grands courants de pensée, se sont aussi avérées efficaces pour permettre à la génétique de se développer. Le déploiement de la pensée rationaliste, la maîtrise de la nature par sa compréhension, la désacralisation du corps, son incorporation au monde des choses, ainsi que l'idéalisation de la science et de la technologie, ont participé à l'instauration de l'idéologie du progrès et des valeurs individualistes. Dans ce contexte, la performance et l'efficacité sont devenues des éléments majeurs dans l'adaptation de l'humain à son environnement social. La maîtrise de son destin et de sa santé, devenant les axes centraux de la réussite.

Avec de telles représentations, on peut comprendre qu'il y ait peu de place pour les maladies mentales et les familles nombreuses et peu de temps pour entretenir des réseaux d'entraide, même avec les proches. Pour être en accord avec nos représentations de la réussite, il est préférable d'attendre pour concevoir un ou deux enfants qui devront être en bonne santé et ne présenter aucun handicap. L'inconvénient, c'est que l'âge maternel avancé est un facteur de risque important dans l'apparition des maladies chromosomiques. Les représentations en vigueur dans nos sociétés fournissent donc un terreau idéal au

développement des techniques et des services de génétique, associés à la reproduction.

Nos institutions véhiculent aussi des représentations qui favorisent le développement et les applications de la génétique. Au sein de l'institution scientifique par exemple, on reproduit une image salvatrice de la science. Dans cet univers de représentations, le développement des connaissances est synonyme de progrès et l'on y supporte l'idée que tout est accessible à la compréhension humaine. On ne croit plus aux mystères, mais au « *non-su* ». Ainsi, le dépassement continu des limites du savoir et des pouvoirs procurés par la technologie est à la base des représentations qui justifient l'institution. La nature de la génétique, du moins la façon dont on se la représente, correspond parfaitement aux représentations en cours dans cette institution parce que l'ADN, le code des codes, est à la base de la vie et de ses mystères. Les représentations scientifiques trouvent donc à se nourrir de la génétique, et la science a tout intérêt à la développer. Enfin, comme les maladies génétiques touchent souvent des familles ou des communautés spécifiques, les représentations d'altruisme qui entourent la participation à la recherche ne sont pas non plus à négliger.

L'institution biomédicale génère aussi des représentations qui sont favorables au développement des applications de la génétique. Une approche guerrière de la maladie, une lutte contre la souffrance qui peut se satisfaire de solutions palliatives, une vision mécaniste du corps et des approches thérapeutiques technologiques font en sorte que la génétique de la reproduction, même si elle ne peut encore guérir, correspond assez bien aux représentations qui ont édifié l'institution biomédicale. De plus, dans un contexte d'accès universel aux soins de santé, nous avons développé des habitudes de consommation des services et nous avons institué l'idée du droit à la santé. Dans cet esprit, nous nous attendons à recevoir les meilleurs soins et les traitements les plus innovateurs. Des maladies comme le SIDA et le cancer, ainsi que des secteurs biomédicaux qui utilisent les technologies de la reproduction, nous ont habitués à côtoyer la recherche et à valoriser les nouveaux traitements. Enfin, même si la génétique médicale n'est pas encore fonctionnelle

au niveau thérapeutique, elle représente un instrument de pouvoir incroyable en médecine. Cependant, mis à part son utilité préventive et prédictive, ce pouvoir ne lui est accordé que sur la base de l'espoir.

Les institutions économiques et politiques ont aussi des systèmes de représentations qui favorisent l'essor de la génétique. Les habitudes consuméristes reliées à l'utilisation des services de santé et une valorisation de plus en plus grande de la qualité des services au sein de l'entreprise privée, ouvrent un marché important dans le domaine des tests de diagnostic en génétique de la reproduction. La pharmacogénomique crée aussi un nouveau secteur de développement qui va changer la face de la pratique médicale. Sous la lunette du néolibéralisme et de la mondialisation, la génétique représente des possibilités de profits considérables.

Enfin, comme l'État a besoin de capital politique et que la création d'emploi ainsi que le rayonnement international en produisent beaucoup, on peut comprendre que l'institution politique ouvre la porte toute grande au partenariat avec le privé, du moins en ce qui concerne la recherche. Cependant, les représentations de la génétique ne sont développées qu'à ce niveau. Pour ce qui concerne le bien-fondé du transfert de la génétique à la clinique, c'est une autre histoire. Néanmoins, c'est à partir de cette institution qu'on élabore des politiques de santé tout en finançant et en assumant la gestion et l'organisation de l'institution biomédicale. Les représentations en cours dans ce secteur seront déterminantes pour la clinique de génétique.

Même si les représentations ont favorisé l'apparition de la génétique, à partir du moment où il est devenu possible de l'appliquer, les systèmes représentatifs vont aussi chercher à la contrôler. Par conséquent, les représentations sociales, culturelles et institutionnelles ont joué et jouent encore un rôle important dans l'initiation et la persistance du premier

mouvement d'émergence normative, en cours en génétique de la reproduction.

Une fois qu'il a été envisageable d'appliquer la génétique à la reproduction humaine, les besoins normatifs se sont fait sentir. Au milieu des années 70, ce sont les scientifiques qui ont sonné l'alerte les premiers, conscients que ce qu'ils étaient en train de développer pouvait avoir des impacts encore plus grands que la bombe atomique et les problèmes nucléaires sur l'organisation des sociétés, sur la vie des individus et sur l'avenir de l'espèce. Par la suite, des scientifiques et des professionnels des sciences sociales et humaines se sont joints aux débats et aux réflexions sur les grandes valeurs que la génétique venait mettre à l'épreuve.

Les grands principes directeurs qui guident aujourd'hui la recherche et la clinique génétique se sont donc élaborés à partir d'arguments qui s'appuyaient autant sur des faits réels que sur des spéculations considérées comme des probabilités dont les risques de se produire étaient très élevés. On peut constater dans la littérature des sciences humaines et sociales des années 70 à la fin des années 80, que les mises en garde qui ont servi de jalons à l'élaboration des grands principes directeurs nationaux et internationaux, concernant la génétique de la reproduction, ont été en grande partie inspirées de l'imaginaire fictif, des croyances religieuses et des valeurs morales. Les représentations catastrophiques de domination, de destruction et d'eugénisme, associées à la génétique par l'imaginaire pseudo-scientifique, et les occasions qu'elle offrait de transgresser des tabous furent aussi d'une importance capitale dans l'émergence normative en génétique de la reproduction.

À cette étape, on en était encore aux débats sur les valeurs et la génétique devait rester un produit culturel qui ne menacerait pas de les faire éclater. En ce sens, on cherchait à la contrôler par des normes qui en feraient un vecteur de reproduction des valeurs en continuité avec les représentations culturelles et sociales. On voulait éviter que la génétique

ne contribue à la déchéance ou à l'exploitation de l'individu, de l'espèce ou des sociétés. C'est à partir de systèmes de représentations qui d'un côté idéalisait la connaissance et les technologies, et les condamnaient de l'autre, que s'est initiée le premier mouvement d'émergence normative en génétique de la reproduction. Les premières manifestations de cette émergence se sont concrétisées dans l'élaboration des grands principes directeurs nationaux et internationaux. Il s'agissait de s'assurer que la génétique demeure un vecteur de reproduction culturellement permmissible.

8.5 Impacts de la génétique sur les représentations, les processus d'émergence normative et les dynamiques de changements culturels

Pour qu'il soit socialement acceptable d'intégrer la génétique à nos pratiques de santé, elle doit contribuer à maintenir l'ordre social et à reproduire les valeurs culturelles. Si nous revenons à la Figure XIX, nous voyons que c'est à travers les institutions scientifiques et biomédicales que la génétique a pu trouver une place au sein de l'organisation sociale et se développer, plus particulièrement dans le cadre de la clinique, où ces deux institutions peuvent se rejoindre sans soulever trop de suspicion, la clinique étant un lieu assez sécurisant et contrôlé par des univers normatifs bien établis. Cependant, il est plus facile de faire de la génétique un vecteur de reproduction culturelle dans le cadre de l'institution biomédicale que dans celui de l'institution scientifique. Pour illustrer le problème, certains des membres du comité d'éthique d'une clinique privée m'ont raconté qu'ils avaient dû sortir le secteur recherche du bâtiment où se donnaient les services cliniques, parce que cette proximité faisait peur aux patient(e)s. Ils craignaient qu'eux-mêmes, leurs embryons ou leur matériel génétique ne servent à des expériences douteuses.

Malgré ces précautions, les applications cliniques de la génétique de la reproduction soulevaient des problèmes que les grands principes directeurs ne pouvaient suffire à régler

ou à encadrer. Comme les possibilités de dérive devenaient de plus en plus réelles, le besoin de normalisation se fit encore plus vif. On ne voulait pas que l'histoire se répète dans le mépris de l'intégrité de la personne, avec des conséquences encore plus graves que les campagnes de stérilisation ou les politiques eugénistes. Par conséquent, comme il n'y avait aucune raison tangible de mettre un frein au développement et à l'application de la génétique de la reproduction, les professionnel(le)s et les chercheur(e)s de la génétique ainsi que ceux des sciences sociales et humaines, se sont alliés pour établir des lignes directrices d'éthique, et faire des pressions sur les institutions et les États concernés, afin que des normes concrètes soient instaurées.

Quelques pays adoptèrent des lois, d'autres firent des moratoires et certains se munirent d'encadrements éthiques institutionnalisés. C'est ainsi qu'au Québec, les comités d'éthique de la recherche apparurent peu à peu dans les hôpitaux et dans les organismes subventionnaires. Je rappelle que le Ministère de la Santé et des Services sociaux a établi un Plan d'action ministériel en éthique de la recherche et en intégrité scientifique, visant à créer des comités d'éthique de la recherche désignés par la ou le ministre de la Santé en poste.

En fin de compte, en essayant de faire de la génétique de la reproduction un vecteur de reproduction culturelle, les sociétés occidentales se sont installées dans une dynamique d'émergence normative qui voulait aller plus loin que les principes, en établissant des lignes directrices et des encadrements normatifs plus rigides pour la recherche et pour la clinique. Cependant, à cause de ses développements, même si la génétique est balisée par les sphères normatives culturelle, sociale, institutionnelle et disciplinaire, elle demeure un important vecteur de changements sociaux. Ainsi, l'ascendant des représentations culturelles et sociales sur la génétique, devient de moins en moins substantiel, ce qui provoque un deuxième mouvement d'émergence normative, influencé par les nouveaux systèmes de représentations qui se développent en génétique et ailleurs dans la société.

8.5.1 Génétique : vecteur de changements sociaux

Même s'ils sont circonscrits par la pratique biomédicale, les impacts de la génétique sur les représentations et sur les autres institutions sont de plus en plus grands. Un retour à la Figure XIX permet de voir que ces changements se produisent au niveau des institutions et des représentations. La famille, la biomédecine, la justice et l'économie sont les institutions les plus touchées. Avec la génétique de la reproduction, l'institution familiale voit des nouveaux acteurs impliqués dans le fonctionnement et la gestion des pratiques reproductives. D'abord, nous avons vu que, même si la décision finale revient aux parents, les chercheur(e)s et les médecins généticiens jouent un rôle central dans les décisions reproductives. L'État est aussi appelé à intervenir sur la reproduction, en décidant des services et des tests qui vont être disponibles pour les patient(e)s, ainsi que du type d'organisation des services qu'il va mettre en place. Les politiques de santé peuvent s'avérer des instruments de pouvoir très puissants, contre lesquels l'institution familiale n'aurait que peu de recours.

La génétique permet aussi de se reproduire en se distanciant des liens filiaux et de ceux qui sont établis par l'alliance. Dans ce système de représentation, la famille peut même devenir un facteur pathogène. Conséquemment, la génétique consacre la valeur des liens biologiques et redonne aux familles nucléaires une conscience de la famille élargie et des liens naturels qui unissent les individus. Elle nous fait prendre conscience que même si nous sommes uniques, nous sommes aussi une partie de l'autre. La génétique de la reproduction ajoute aux responsabilités parentales, en plaçant les parents dans la situation de se reproduire selon des critères de qualité reliés à la santé, et de s'en tenir à cette décision par des pratiques sélectives d'élimination. Les femmes ou les couples qui consultent en génétique viennent pour leur bébé et non pour leur fœtus. C'est un enfant

qu'ils attendent, il a déjà des noms en réserve et son statut d'humanité. Alors, si l'enfant est atteint, les parents doivent décider s'ils le gardent ou non et le prix social à payer pour garder un enfant malade ou handicapé est lourd, surtout pour les femmes qui, la plupart du temps, doivent interrompre leur carrière pour prendre soin de l'enfant. Enfin, les tests de paternité placent souvent l'enfant au centre de rapports de force entre les parents.

L'institution juridique est également touchée par la génétique de la reproduction. Elle doit reconsidérer un grand nombre de concepts et de normes que la génétique rend inaptés à rendre compte de la réalité. La confidentialité et la vie privée revêtent un autre sens quand il s'agit de génétique. Le corps humain et ses composantes ne sont plus protégés par la règle d'indisponibilité du corps et de l'état de la personne, le matériel biologique devient une ressource naturelle génératrice de profits et le problème des brevets sur le vivant crée des polémiques spectaculaires. L'individu et la communauté entrent dans des rapports différents et la justice doit gérer de nouvelles situations discriminatoires au niveau de l'accès aux assurances, à l'emploi, à l'éducation et à l'immigration. De même, les questions de contrôle de l'identité génétique et de son utilisation judiciaire surgissent au cœur de l'institution juridique sous le fait de la génétique.

Parce qu'elle est développée dans un contexte néolibéraliste et qu'elle est dépendante de la biotechnologie, la génétique représente une voie royale pour permettre aux institutions économiques de se substituer aux institutions politique et biomédicale afin de prendre le contrôle de la santé. Les partenariats entre l'entreprise privée et les institutions académiques sont très stimulés par la question génétique, parce que la biotechnologie dépend aussi de la recherche. Pour les compagnies, il devient plus rentable d'investir dans la recherche académique, parce qu'elles n'ont pas à se préoccuper de ressources humaines et d'infrastructures. De plus, le partenariat avec l'État est favorable dans un contexte de remise en question de l'accès universel aux services de santé. Sans compter qu'il permet d'interagir avec les instances décisionnelles. Pour l'entreprise privée, le matériel biologique

humain est une source de bénéfices incroyables, ce qui aurait été impossible à concevoir, il y a de cela quelques années.

L'institution biomédicale est complètement transformée par la génétique. On y pratique une médecine diagnostique et prédictive qui n'a plus rien à voir avec la symptomatologie et le traitement. En génétique de la reproduction, on ne soigne plus les patients, mais on les informe des choix reproductifs qu'ils ont à faire. Par la suite, on offre des moyens palliatifs d'élimination sélective qui n'ont plus de rapport avec la thérapie. Enfin, la relation chercheur(e)s-médecins-patient(e)s est indissociable de ce genre de pratique. Sans compter que la pharmacogénomique est en train de développer une médecine particulière à chaque individu, et non plus applicable à tous les patient(e)s souffrant d'une même maladie.

Malgré les pressions que la génétique exerce sur les institutions, pour continuer d'y avoir recours, il faudra transgresser certains interdits sans qu'il n'y ait de conséquences sociales ou encore, il faudra accepter de modifier nos systèmes de représentations. Comme ce thème est un sujet de recherche à lui seul, afin de donner quelques exemples, je ne vais qu'énumérer certaines des notions qui perdent leur cohérence dans le contexte de la génétique de la reproduction. D'abord, les notions de personne humaine et d'embryon sont fragilisées par des pratiques comme le clonage humain, la thérapie germinale, la reprogrammation cellulaire et le diagnostic prénatal. La génétique nous incite à donner un double statut à l'embryon, selon qu'il est produit à des fins reproductives ou non reproductives. Nos représentations actuelles ne suffisent pas à classer l'embryon dans la catégorie des objets ou des humains. Avant la génétique et le développement des technologies de la reproduction, il était simplement hors catégorie.

Toujours dans le domaine de la perte de sens, à quoi tient la notion de patient quand ce n'est pas sur lui que s'appliquent les pratiques médicales, qu'il n'a pas de symptômes ou

encore qu'il peut transmettre une maladie sans jamais en être atteint ? Dans le cadre de la biomédecine traditionnelle, on prenait soin des malades et les personnes qui étaient susceptibles de transmettre les maladies graves étaient ostracisées. Il suffit de se rappeler de la tuberculose. En génétique de la reproduction, l'approche est inverse. On prend soin des personnes susceptibles de transmettre la maladie et on élimine celles qui sont susceptibles d'en être atteintes. De plus, que signifie la maladie quand elle est représentée par la mutation d'un ou de plusieurs gènes ? Que penser du fait que le hasard de la reproduction peut devenir un facteur pathogène pour l'enfant qu'on désire ? Les représentations de la prévention, de la thérapie et du risque ainsi que les objectifs du diagnostic doivent être transformés quand il s'agit de génétique et de reproduction. La définition d'une maladie grave ne peut être équivalente chez les parents et chez les décideurs. Nous assistons aussi à l'apparition des communautés génétiques pour lesquelles nos systèmes de représentations sont en pénurie de sens.

Tous ces bouleversements dans les pratiques et les représentations montrent que la génétique est en train d'échapper aux forces qui voulaient la maintenir dans une fonction de reproduction culturelle et sociale. Pour être en mesure de développer la génétique comme secteur biomédical, nous venons de voir qu'il est nécessaire de faire de grands changements sociaux. Cependant, cet exercice se bute à la limite de la cohérence des représentations et des valeurs supportées par les sphères normatives. Ces dernières, en étant confrontées aux nouvelles réalités dérivées de la génétique, sont plongées dans des paradoxes relevant d'univers de représentation différents. Je ne peux me permettre de faire ici l'analyse de ces paradoxes. Néanmoins, comme ils ne servent que d'exemples dans ce projet de recherche, j'en présenterai quelques-uns dans le tableau XIV.

L'écart entre ces positions paradoxales vient alimenter le second mouvement d'émergence normative qui, devant l'incapacité de nos représentations à s'ajuster à nos pratiques génétiques, prend une tangente vers la production de culture. Les tensions entre les deux

dynamiques d'émergence normative génèrent des craintes fondées au sein des deux mouvements. C'est pourquoi nous assistons à des tentatives de consolidation légale des normes. Cependant, légiférer sur le clonage et sur l'utilisation de l'embryon se révèle plus difficile qu'on le croyait. Une loi implique des sanctions, mais elle stratifie aussi l'action. Une loi peut s'avérer contraignante dans un contexte de développement scientifique et économique qui dépend de la génétique.

TABLEAU XIV : PARADOXES SUSCITÉS PAR LA GÉNÉTIQUE DE LA REPRODUCTION

UNIVERS DES REPRÉSENTATIONS GÉNÉTIQUES	UNIVERS DES REPRÉSENTATIONS CULTURELLES ET SOCIALES
Guérir définitivement les maladies	Risquer de créer des dommages en modifiant l'être humain
Créer des êtres humains	Interdit de créer des êtres humains
Modifier la nature de l'humain	Aider la nature de l'humain
Transformation du monde biologique	Protection de l'intégrité du monde biologique
Personne produite par la technique	Personne produite par la famille
Essentialisme génétique	Vision globale de la personne
Avortement sélectif	Sélection discriminatoire
Reproduction conforme aux normes sociales de l'idéologie du progrès et aux désirs des parents	Reproduction conforme aux normes sociales traditionnelles et soumise au hasard
Médecine diagnostique	Médecine thérapeutique
Médecine prédictive	Médecine interventionniste
Maladie désincarnée	Maladie incarnée
Facteurs pathologiques endogènes	Facteurs pathologiques exogènes
Embryon exclu de la catégorie des humains	Embryon dans une catégorie dérivée de l'humain
Corps-objet	Corps-sujet
Changement de l'ordre social	Maintien de l'ordre social

8.6 Effets de l'hybridation humain-biotechnologie sur l'individu, et son rôle comme agent de changements sociaux et culturels

En ce moment, les processus d'émergence normative en sont à l'étape où la reproduction des modèles traditionnels n'est plus pertinente, alors que les nouveaux modèles culturels

n'existent pas encore. Les normes juridiques ont même de la difficulté à correspondre à nos représentations du développement scientifique et biomédical. La génétique devient ainsi un vecteur de production de culture et c'est au moment où nous construisons de nouveaux systèmes de représentations, que les relations subjectives entre l'humain et la technologie interviennent. C'est à partir de l'expérience personnelle du rapport avec la technologie, que s'élaborent de nouveaux arrangements sémantiques. Nous ne voulons pas que notre monde s'écroule sous les abus et les désastres, mais nous ne voulons pas non plus abandonner les avantages que la génétique pourrait nous procurer. De toute façon, les forces économiques sont trop puissantes pour qu'on puisse même penser à éliminer la génétique.

Comme le montre la Figure XIX, les rapports de subjectivité entre l'humain et la technologie se développent à travers des phénomènes d'hybridation et d'appropriation des connaissances. Le phénomène d'hybridation s'établit plus particulièrement par les contacts physiques entre l'individu et la technologie. Dans la majorité des cas, son utilisation contribue à l'extension de nos moyens de survie et d'insertion sociale, ainsi qu'à l'augmentation de nos capacités, incluant la performance et le plaisir. Nos rapports avec l'ordinateur sont un bel exemple de cyborgisme parce que cette technologie nous permet, entre autres, de disposer d'une mémoire externe phénoménale et d'augmenter nos capacités de communiquer.

Les mêmes facteurs entrent en action avec la génétique qui, en plus, nous permet d'espérer contrôler les aspects qualitatifs de la reproduction. Cependant, elle dépasse les cadres d'une construction de la subjectivité, induite par des rapports externes avec la technologie. Il n'est plus uniquement question de transformation de la subjectivité, mais de modification biologique du sujet humain. Ainsi, les effets de l'hybridation sont plus radicaux quand il s'agit de biotechnologie médicale. Les changements culturels amenés par la génétique, vont aussi se jouer autour des gains qu'elle va procurer à l'individu. Pour l'instant, l'avortement sélectif lui procure suffisamment d'avantages pour qu'il soit possible d'écarter ou de

transgresser ses propres valeurs culturelles et sociales. Cependant, au niveau collectif, les désavantages d'une politique eugéniste sont suffisamment convaincants pour que l'individu se réapproprie les normes culturelles et sociales pour s'y opposer.

Par conséquent, les éléments culturels, sociaux et institutionnels participent au phénomène d'hybridation entre l'humain et la technologie et ils peuvent servir de concert ou en alternance, selon le paradoxe auquel l'individu est confronté. Ces éléments peuvent être latents ou actifs selon la situation ou le dilemme à résoudre mais, en tout temps, ils participent à la construction de la subjectivité de l'individu. Cependant, nous nous sommes tellement habitués aux plaisirs associés au cyborgisme, qu'il est presque impossible de penser à y renoncer collectivement.

L'humain sans la technologie ne peut pas voir le fœtus dans le ventre de la femme enceinte, il ne peut pas non plus connaître ses conditions génétiques de santé. Aucun moyen prophétique ne nous a permis, avec autant de certitude que la médecine prédictive, de savoir si nous allons être malade et de quoi nous serons atteints, de connaître le sexe du bébé à naître et de savoir s'il sera normal. Aucune magie ne peut nous donner les moyens d'éradiquer ou de prévenir la maladie comme le fera la thérapie germinale. Aucune incantation ne peut nous permettre de faire revenir à la vie un enfant décédé comme le permettrait le clonage reproductif et aucun traité d'alchimie ne nous donnerait accès aux secrets de la transformation de la matière vivante, comme ne le propose la génétique.

Je pourrais continuer de donner des exemples encore longtemps, mais je veux surtout attirer l'attention sur le fait que notre dépendance à la technologie est plus qu'un simple engouement. À mon avis, cette fascination quasi enfantine devant la science et la technologie, naîtrait d'un désir d'affranchissement des lois divines ou des lois de la nature. Elle serait l'expression d'un sentiment provoqué par l'amplification de nos capacités

humaines et de nos pouvoirs d'intervention sur notre destin. Certains ont même dit de la génétique médicale qu'elle menait vers un anti-destin. Développer la génétique, c'est explorer de nouveaux territoires, plonger au cœur des secrets de la vie et de la création. C'est accéder graduellement aux connaissances et aux pouvoirs de Dieu, aux secrets de la nature. C'est aussi maîtriser la vie, la santé et éviter d'avoir des enfants malades, handicapés ou qui ne correspondront pas aux normes sociales, lorsque la technologie le permettra. Mais pour l'instant, la génétique de la reproduction ne sert qu'à savoir si l'enfant qu'on attend sera normal ou non et à agir en conséquence de nos décisions.

Cette constatation nous mène à l'appropriation des connaissances par l'individu. Si cette appropriation est conséquente à la production de culture, nous n'en avons pas encore mesuré les effets. D'une part, les pratiques sont assez récentes et d'autre part, les connaissances sur le sujet sont partielles et proviennent de recherches qui s'intéressaient d'abord à d'autres questions. Cependant, il ne semble pas qu'une forme de savoir populaire ne se soit encore constituée. Quatre facteurs peuvent expliquer cette absence : les origines scientifiques des savoirs, leur complexité, leur nouveauté et la nouveauté de l'expérience ainsi que la difficulté de la partager.

L'origine scientifique des savoirs : La génétique médicale n'est pas née d'expériences collectives et de pratiques à l'intérieur des systèmes de soins traditionnels. Issue de la recherche fondamentale, elle émerge des savoirs scientifiques positivistes. Elle n'est pas née non plus d'un projet médical spécifique. Ce n'est qu'après qu'on ait commencé à comprendre le fonctionnement de la génétique au-delà des principes mendéliens, que les possibilités d'applications médicales sont apparues. De plus, les savoirs liés à la pratique de la génétique médicale relèvent de la recherche et des milieux spécialisés. Ils sont nés de l'expertise scientifique et se sont développés dans un univers de représentations de la vie et de la maladie, différents de ceux des sociétés auxquelles ils appartiennent.

La complexité des savoirs : D'abord, les connaissances de la génétique médicale semblent si complexes aux yeux des professionnels de la santé, que l'idée qu'ils s'en font ne permet pas de faciliter le transfert des connaissances vers la médecine de deuxième et de première lignes. La vulgarisation des informations est très complexe et, pour éviter la fabulation et la désinformation, il faut que les professionnels détenteurs de ces savoirs y consacrent beaucoup de temps. Ce que l'organisation du travail ne permet pas réellement.

Ensuite, ces savoirs parlent du corps à l'aide de concepts difficiles à appréhender, même pour les scientifiques. Le langage utilisé est spécifique à cette forme de savoir. Le concept de gène lui-même reste une construction approximative de la culture scientifique pour représenter une unité d'information biologique en interaction avec son environnement. De plus, les moyens servant à diagnostiquer ou à prédire les maladies génétiques et chromosomiques, ne sont disponibles que dans des laboratoires hautement spécialisés. Les connaissances nécessaires à l'établissement des diagnostics génétiques exigent un entraînement particulier et l'acquisition de savoirs scientifiques et médicaux. Il devient impossible de constituer des savoirs populaires applicables, à partir de telles pratiques.

La nouveauté des savoirs : Pour l'instant, les connaissances servant à la prédiction ou au traitement des maladies génétiques sont tellement nouvelles et en constante transformation, qu'il est difficile, même pour les médecins généticiens, de se tenir au fait des nouveautés. De plus, la génétique médicale est une approche diagnostique qui, d'emblée, exclue les patient(e)s des processus d'appropriation des savoirs. Pour la population, l'appropriation des connaissances de la génétique humaine est presque impossible sans apprentissage de base en biologie humaine. Quand la plupart des gens ne savent pas trop ce qu'est une cellule, comment pourraient-ils en arriver à comprendre le concept du gène ou de l'ADN ?

La difficulté de partager les expériences : Pour les patient(e)s, la rencontre clinique en génétique médicale est à ce point nouvelle qu'aucun savoir populaire pragmatique basé sur l'expérience n'a pu encore se développer. De plus, le secret qui entoure le fait d'être affecté, prédisposé ou porteur de maladies génétiques, héréditaires ou chromosomiques, n'aide pas à l'élaboration d'un savoir populaire, parce qu'il devient difficile de partager son expérience sans craindre d'être stigmatisé. Cette situation maintient aussi les connaissances déjà acquises par les utilisateur(trice)s, dans un état artificiel de nouveauté, parce qu'ils se croient les seuls auxquels cela arrive. Sauf quand ils ont un enfant atteint d'une maladie génétique, ils ne sont jamais mis en contact avec des personnes qui ont vécu des épreuves similaires.

La plupart du temps, ces maladies pèsent lourd sur le sort d'un fœtus ou encore, elles sont si rares et graves qu'il devient émotionnellement difficile de partager l'expérience acquise. De plus, l'idée de transmettre leurs connaissances est impossible à imaginer pour les personnes concernées par les maladies génétiques, parce que ces problèmes sont souvent assimilés à l'aveu public de décisions qui vont à l'encontre de la morale traditionnelle, ou encore la reconnaissance publique de sa déchéance, de son impureté ou de sa faute aux yeux de son conjoint, de sa famille et de sa communauté. Aussi, parler de son expérience, de sa condition génétique ou de celle de son enfant peut être perçu comme un acte d'accusation envers le conjoint porteur, les parents ou la famille.

Dans tous les cas, il y a un côté stigmatisant aux maladies d'ordre génétique et les notions de culpabilité et de faute, sont omniprésentes. Souvent, on les considère comme des malédictions dont on est soi-même responsable ou dont on est victime. Ces situations sont si complexes que les informations sont difficilement transmissibles aux autres membres de la famille qui ne se savent pas à risque. Même les personnes qui acceptent la situation, demandent quelques fois aux médecins de tenir une réunion pour expliquer la situation à leur famille. Ils ne veulent pas être les messagers de mauvaises nouvelles et ne se sentent

pas en mesure d'assumer le transfert des connaissances.

Il faut aussi ajouter que la présence de maladies génétiques est encore tellement lourde de conséquences sur la vie des personnes qui en sont touchées, sur leur famille ou sur leur communauté qu'il devient pénible de transmettre des connaissances qui viendraient construire et enrichir un réel savoir populaire. Conséquemment, cette difficulté de partager ses expériences à cause des tabous reliés aux maladies génétiques, tend à conserver les savoirs de la génétique médicale dans un état de nouveauté maintenu artificiellement. Il faut ajouter qu'en étant relié à la reproduction, cette forme de pratique de la génétique évolue aussi dans une sphère importante de la vie privée.

Tous ces facteurs réussissent à empêcher le partage des connaissances sur la génétique dans la communauté et par conséquent, l'appropriation des savoirs génétiques. Il ne faut pas oublier non plus que la génétique médicale n'existe que depuis une trentaine d'années, ce qui ne peut suffire à former les bases d'un savoir populaire. Dans un tel contexte, il est impossible de penser qu'un savoir populaire existe en génétique médicale. Qu'il soit en élaboration, je peux en convenir, mais qu'il ait déjà assez de substance pour donner du pouvoir à la population afin qu'elle puisse contribuer d'une façon active à l'émergence normative en génétique, j'en doute. Cependant, même si le pouvoir que donne la connaissance ne permet pas encore de disposer de thérapie, il procure au moins la capacité de prendre des décisions, dans des sociétés qui, pour l'instant, nous laissent encore prendre des décisions.

À ce jour, l'essentiel de ce qui concerne le savoir populaire en génétique provient des univers de représentations des médias, de la science-fiction et de la religion. Les savoirs, qu'on dit y transmettre, concernent surtout les pouvoirs bénéfiques ou maléfiques d'une médecine qui semble sortir tout droit de nos imaginaires, tant elle est nouvelle et méconnue

du public. À l'heure actuelle, même si quelques patient(e)s sont en mesure de comprendre ce qui se passe en clinique et de faire des recherches personnelles pour approfondir leurs connaissances (ces patient(e)s ont souvent un enfant atteint), il ne semble pas encore qu'un savoir populaire soit en train de se développer d'une façon systématique. Ce qu'on amplifie, ce sont les structures d'articulations entre les divers imaginaires concernant la génétique, c'est-à-dire, les systèmes de croyances populaires.

En définitive, même si, théoriquement, le phénomène d'hybridation devrait influencer la production d'une nouvelle culture, le phénomène d'appropriation des connaissances est tellement embryonnaire qu'on peut difficilement penser que les patient(e)s, en tant qu'individus, tiennent une place déterminante dans l'élaboration du deuxième mouvement d'émergence normative et dans la construction des représentations créatrices de culture. Seuls les gens qui oeuvrent dans le domaine, directement ou par le biais des sciences sociales et humaines, et qui se sont appropriés les connaissances de la génétique, semblent posséder quelque pouvoir sur ces dynamiques de changements. Il est certain que nous ne sommes qu'au début de cette transformation et qu'il est difficile de prévoir comment les choses vont se développer. Cependant, il est bien plus probable que le secteur privé, de même que le secteur public, utilisent les satisfactions personnelles que procurent les phénomènes d'hybridation entre l'individu et la technologie qui, rappelons-le, se développent au moyen d'expériences intimes, pour produire de la culture selon leurs propres représentations de l'utilisation de la génétique.

8.7 Identification et analyse des principaux types d'émergence qui semblent se profiler en génétique de la reproduction

Nous avons pu constater que les sphères normatives culturelle, sociale, institutionnelle et disciplinaires exerçaient une influence majeure dans les conditions de l'émergence

normative en génétique de la reproduction. L'observation des dynamiques de ces sphères normatives sur le terrain a permis de distinguer l'activité de quatre types d'émergence normative non exclusifs : a) l'émergence normative de conformité, b) d'adaptation, c) de création et d) l'état d'émergence normative permanent.

- a) Le premier type d'émergence normative vise à rendre les nouvelles pratiques de la génétique, conformes aux valeurs et aux normes déjà en cours. Cette dynamique d'émergence permet d'établir des principes bioéthiques, des lignes directrices, des normes et des lois pour encadrer la génétique de la reproduction dans un rapport d'interactions entre les sphères normatives culturelle, sociale et institutionnelle. Cependant, la sphère normative culturelle joue un rôle crucial dans ce type d'émergence grâce à ses éléments concernant les interdits et les mises en garde.

Les grands principes directeurs internationaux sont le résultat de ce type d'émergence. Par exemple, on construit des normes qui excluent ou encore, approuvent certaines applications de la génétique sous réserve de ne pas porter atteinte à l'intégrité de la personne. Aussi, la proclamation du génome humain comme partie du patrimoine commun de l'humanité est un bon modèle d'intégration dans les normes déjà appliquées. En ce sens, on demeure très conforme aux valeurs établies. Ces règles visent à faire en sorte que la génétique demeure un vecteur de reproduction culturelle. Je qualifierai ce type d'émergence normative de conformité.

- b) Si le premier type d'émergence normative veut contrôler le développement et les applications de la génétique pour ne pas qu'elle déroge des normes qui encadrent les différentes institutions sociales, le second type permet d'adapter certaines de ces normes pour permettre l'utilisation morale et légale des nouvelles biotechnologies génétiques, sans pour autant déroger des valeurs et des représentations en usage. Comme je l'ai déjà mentionné dans le chapitre sur l'émergence normative, il apparaît lors de nouvelles situations, quand la « *réalité dépasse la fiction* » ou quand

on doit gérer « *l'impensé* » et « *l'imprévu* ». Il naît d'un besoin de désamorcer les mouvements provocateurs de changements induits par les paradoxes, tout en utilisant au maximum les biotechnologies génétiques.

À l'aide d'arguments rationnels, ce type d'émergence normative permet d'élaborer certains compromis et d'assouplir quelques règles jusqu'aux limites de la transgression. Accepter le diagnostic prénatal, mais seulement pour certaines catégories de femmes à risque de mettre au monde des enfants atteints de maladies génétiques ou chromosomiques graves, permettre l'utilisation du matériel génétique en y mettant la condition expresse d'un consentement éclairé et concéder à ce qu'on produise des embryons exclusivement à des fins reproductives, sont des exemples d'adaptation normative conséquents à ce type d'émergence. Même s'il implique les quatre sphères normatives, la sphère culturelle y perd du pouvoir au profit des autres sphères. Dans un processus de ce type, certaines valeurs morales ou religieuses peuvent être écartées, mais les normes sociales ne le seront jamais. Enfin, on peut dire que l'émergence normative d'adaptation apporte des changements tout en demeurant, le plus fidèlement possible, collée au modèle de reproduction culturelle.

- c) Même si ces deux types d'émergence normative dévient ou contournent les situations paradoxales produites par la génétique de la reproduction, ils suffisent à peine à ralentir leurs effets. La conformité ou l'adaptation ne lèvent pas les interdits qui limitent la recherche, le transfert des technologies en clinique et les demandes des patient(e)s. Les pressions exercées par les intérêts individuels, collectifs, scientifiques, biomédicaux, économiques ou politiques pour créer de nouvelles normes sont de plus en plus fortes et font apparaître un troisième type d'émergence normative. Dans ce troisième modèle, la sphère normative culturelle reprend de l'importance par le biais des représentations technoscientifiques associées aux miracles de la médecine et de la technologie. Ces dernières servent de toile de fond à la structuration des arguments qui sont amenés pour tenter de transformer l'interdit en prescrit.

Par exemple, comme la production d'embryon à des fins non reproductives est socialement réprouvée au Canada et en voie d'être légalement interdite, cette norme défavorise considérablement le développement de la recherche sur la reprogrammation cellulaire. Par conséquent, certains groupes font pression pour que cet interdit soit levé ou tempéré à cause de toutes les possibilités médicales que cette technique promet, allant de la production d'organes et de tissus à la thérapie cellulaire pour des pathologies comme la maladie d'Alzheimer. L'interdit de clonage humain est aussi en jeu dans cette avenue thérapeutique, mais il représente également une entrave au développement des moyens palliant l'infertilité. Dans des cas semblables, la pression au changement provient non seulement des professionnels, mais aussi de certaines catégories d'individus pour qui cette technique apparaît comme la meilleure façon de se reproduire. La forte demande pour le clonage humain, malgré les risques d'échecs et de malformations, vient attester ce fait.

Même si le clonage ou la thérapie germinale nous apportaient des solutions thérapeutiques, nous guérirons quand même dans la transgression des principes du droit à la personne d'être unique, de la filiation à travers l'alliance et dans la menace de l'intégrité physique. De plus, le clonage comme moyen reproductif est un rejet total de l'autre dans sa descendance. L'autre adopté, l'autre donneur de gamète, l'autre parent et l'autre enfant. Le rejet des règles de l'alliance, de la filiation, du couple et l'exacerbation de la parenté biologique menacent l'institution familiale telle qu'on la conçoit. Ce qui n'empêche pas que de plus en plus de personnes remettent ces notions en question.

La liste des exemples pourrait être aussi longue que celle des paradoxes. En fait, nous nous situons historiquement à un moment où les dynamiques d'émergence normative se partagent en deux mouvements consécutifs : la reproduction culturelle et la production d'éléments culturels. En somme, nous assistons à la création de

représentations inédites qui, avec les décennies, à moins que des forces économiques ou politiques ne les imposent, vont contribuer à produire de nouveaux éléments de culture. À leur tour, ces derniers finiront par instaurer des systèmes de représentations qui exerceront leur influence sur les autres sphères normatives, à commencer par la sphère normative culturelle. Ces dynamiques d'émergence normative peuvent permettre d'élaborer des normes qui vont transformer l'interdit en prescrit.

L'association des nouvelles technologies génétiques de la reproduction et de certains intérêts naissant dans les trois autres sphères normatives rend inefficaces les représentations qui, entre autres, instituent la personne humaine et donnent un sens à l'embryon ainsi qu'au matériel et aux informations génétiques. Nos nouvelles pratiques nous laissent en pénurie de sens ou plutôt, produisent des espaces de non-sens dans la justification de nos rapports avec la technologie. Cependant, de nouvelles combinaisons sémantiques sont graduellement en train de s'ajouter à la première sphère normative. Par exemple, un professeur qui enseigne les techniques de clonage depuis dix ans a été stupéfait de constater qu'un cinquième des étudiant(e)s de cette année étaient totalement en faveur du clonage humain. Jamais personne ne l'avait été auparavant.

Pour ce professeur, la combinaison clone-humain ne représente pas un ensemble sémantique moralement acceptable, mais il l'est cependant pour certains étudiants. De même, malgré l'échec du modèle de santé états-unien, de plus en plus de gens croient que les services de santé privés offrent de meilleurs soins que le secteur public. Il y a seulement quelques années, dans un contexte d'accès aux soins universels, de pareilles associations auraient été impensables au Québec. Plus ces nouveaux ensembles sémantiques seront partagés, plus ils s'installeront en modèle dans la sphère normative culturelle et plus ils exerceront leurs influences sur les autres sphères normatives. Dans des cas semblables, les dynamiques d'émergence normative en action sont créatrices de nouveaux éléments de culture.

- d) Les situations paradoxales rencontrées en génétique de la reproduction, peuvent aussi nous engager dans un quatrième type d'émergence normative, dont les processus ne sont pas linéaires et ne peuvent absolument pas mener à des normes basées sur la rationalité. À cause d'un besoin normatif urgent, elles ne passeront pas par les processus lents et compliqués de l'émergence normative de création dont je viens de parler. Ces dynamiques d'émergence se déclenchent quand les pratiques sont soutenues et justifiées par la nécessité de poursuivre la lutte contre la souffrance et l'ignorance, au moyen du développement des connaissances et des pratiques. Elles poussent à la transgression des normes et des interdits, malgré le fait que les bénéfices pour l'humanité ne soient ni directs ni assurés. Toute la recherche sur la génétique humaine s'est développée dans cet esprit. D'ailleurs, d'un point de vue métaphorique, on compare souvent l'entreprise de la génétique aux épopées réalisées par les découvreurs de l'Amérique, poussés par des idéaux qui n'avaient rien à voir avec la rationalité de l'époque. L'espoir de retirer des bénéfices extraordinaires de ces folles aventures primait sur les risques et les périls que devaient courir les individus et les bailleurs de fonds.

Ainsi, en génétique de la reproduction, le clonage humain par compassion, la recherche sur la thérapie génique embryonnaire justifiée par le fait qu'il n'y ait plus rien à perdre et la reprogrammation cellulaire pour des motifs humanistes, illustrent ce phénomène d'une façon saisissante. Malgré un taux de réussite quasiment nul dans l'immédiat, il faut que les connaissances et les pratiques aient un potentiel élevé de réussite dans l'imaginaire et dans les représentations sociales et scientifiques, pour que ce type d'émergence puisse voir le jour. Même si ce n'était pas le but de sa recherche, Kerr (2000), dans ses travaux sur la construction sociale des maladies génétiques, met en relief deux des principales conditions favorables à l'apparition de cette quatrième forme d'émergence normative : *la justification de la recherche et de la pratique par l'incertitude et l'incomplétude des savoirs.*

Elle montre combien il est difficile d'établir des normes spécifiques pour chaque maladie génétique, dans un environnement où les explications relatives aux gènes et aux maladies sont loin d'être univoques, stables et sans contradiction. Dans un milieu où l'incertitude est valorisée et érigée en système, parce qu'elle permet une grande flexibilité dans la recherche et dans la pratique clinique, tout en étant perçue comme un aspect positif pour une constante progression des connaissances, il devient difficile d'établir des normes. Par conséquent, comme l'émergence normative est stimulée parce que le potentiel de développer des connaissances est élevé, la situation ne privilégie pas l'élaboration de normes fonctionnelles à long terme. Toute l'énergie est consacrée à établir des normes assez rigides pour éviter les abus, mais assez souples pour s'adapter à l'avancement des connaissances. Ici, on se situe à l'opposé de la norme juridique. L'idéal espéré est de demeurer en émergence normative d'une façon permanente.

La thérapie génique, le clonage thérapeutique et la recherche sur certains gènes que l'on croit associés à des maladies génétiques graves rejoignent très bien la recherche et l'expérimentation clinique justifiées par l'incertitude et l'incomplétude des savoirs. Lorsque l'issue d'une maladie est fatale, même chez un fœtus, ou s'il y a des possibilités de mieux connaître les pathologies dont certaines personnes sont affectées ou qu'elles sont susceptibles de transmettre, plusieurs d'entre elles accepteront de prendre des risques et des familles entières donneront leur matériel génétique afin de faire avancer les connaissances biomédicales ou en vue d'améliorer les procédés thérapeutiques. En génétique, le bénéfice n'a pas besoin d'être immédiat pour que les gens contribuent à son développement. Le projet HUGO, qui consiste à prélever des échantillons sanguins un peu partout dans le monde afin d'établir la cartographie du génome humain, et le projet CARTaGÈNE qui veut créer la carte du génome québécois, sont des exemples qui génèrent ce type d'émergence normative. Ces projets sont motivés par le développement de connaissances dont on ne connaît pas encore, d'une façon précise, l'utilisation qui pourra en être faite.

En considérant les deux derniers types d'émergence normative, on peut se demander si on assiste à l'émergence d'une demande d'approbation sociale, pour permettre de pratiquer certains actes biomédicaux, hors normes, dans le but de développer des connaissances ou des pratiques qui ne semblent pas représenter de dangers physiques pour les individus, si on considère l'embryon et le fœtus en dehors de cette catégorie ? Dans ces conditions, peut-on imaginer un consensus autour de la minimalisation normative dans certains contextes et pour d'aucunes pratiques parce que les connaissances sont insuffisantes ? Constatera-t-on, dans quelques années, que la norme pourrait être de se soumettre à des comités d'éthique qui valideront « *à la pièce* » les pratiques conduisant à des résultats incertains ou espérés ? L'association de la recherche et de la clinique deviendra-t-elle la norme ? Où encore, préférons-nous l'état d'émergence normative constant ?

De toute façon, que l'émergence normative s'élabore sous le mode de la conformité, de l'adaptation, de la création ou de l'état d'émergence permanent, ses dynamiques sont en grande partie dictées par les forces en action dans les sphères normatives, qu'elles soient culturelles, sociales, institutionnelles ou disciplinaires. Cependant, les dynamiques d'interaction provoquées par les phénomènes d'émergence des normes, ne sont pas sans transformer aussi les sphères normatives. De plus, il faut considérer qu'à certains moments, ces mouvements se déploient d'une façon simultanée, ce qui a pour effet d'augmenter les tensions entre la conformité et les mutations dans les agencements normatifs et dans la réflexion de celles et de ceux qui participent à ce phénomène.

En conclusion, l'émergence normative apparaît comme un processus de transformation ou d'élaboration de nouvelles normes, provoqué par l'apparition de pratiques ou de connaissances qui défient les interdits, déstabilisent les normes en vigueur ou qui présentent un danger potentiel pour l'individu, la société et la culture. Dans ces conditions, les

paradoxes qui sont induits par les nouvelles pratiques ou la conquête de l'inconnu ont une fonction clé dans l'initiative au changement. Ils nous permettent d'élaborer de nouvelles représentations qui s'opposent aux règles consensuelles, de remettre leur cohérence en question dans des contextes nouveaux et d'établir l'argumentation nécessaire pour les modifier ou les remplacer. Les paradoxes sont des agents mutagènes, qui nous permettent, à bon ou à mauvais escient, de nous libérer des contraintes de la norme.

D'un point de vue génétique, on ne sait pas encore ce qu'on va découvrir et ce qu'on va réussir à développer comme moyen thérapeutique. Alors, aussi longtemps que persistent les situations paradoxales, l'émergence normative peut suivre son cours sans qu'aucune norme ne limite les avancées de la génétique. De plus, comme la plupart des interdits menacés par la génétique ne sont pas sanctionnés par la loi, il n'y a aucune mesure coercitive spécifique à la transgression dans ce domaine. Cette situation est avantageuse pour la génétique, étant donné qu'apparaissent sans cesse de nouvelles pratiques et de nouvelles connaissances. En fin de compte, on peut se demander si socialement, nous ne trouvons pas préférable d'entretenir les situations paradoxales ?

Pourtant, peu importent les solutions qui seront privilégiées, derrière les motivations altruistes ou la lutte contre l'ignorance, il faudra discerner les rapports de force qui activent les mécanismes d'émergence normative. La génétique est peut-être un vecteur de changements, mais elle est aussi un vecteur de pouvoir qui peut s'exercer sur, et à partir, de plusieurs sphères normatives. Il n'est donc pas étonnant que plusieurs milieux cherchent à s'en approprier le contrôle. Idéalement, ce pouvoir devrait être partagé entre les individus qui utilisent les services de la génétique, ou sur lesquels ils s'appliquent.

CONCLUSION

En 1996, au début de ma démarche, la plupart des discours tenus sur la génétique par les experts des sciences sociales et humaines, ne s'appuyaient pas sur des données empiriques ou sur des connaissances relatives au domaine. Le plus souvent, on se contentait de spéculer sur les bienfaits ou les dangers liés aux développements de la génétique, sans tenir compte de ce qui pouvait se vivre en clinique. Comme la génétique stimule l'imagination, surtout lorsqu'elle est associée à la reproduction humaine, cette situation laissait libre cours à la publication de métaphores saisissantes et à des débats éthiques qui tenaient peu compte des services de génétique médicale offerts ou en voie de l'être.

Si j'apprécie les allégories, j'étais passablement irritée du fait qu'à l'occasion, des discours de scientifiques puissent passer pour des discours scientifiques. Malgré des publications à la fois abondantes et hétéroclites¹, je me demandais pourquoi les chercheur(e)s des sciences sociales et humaines voulaient prévoir les impacts de la génétique, se préoccupaient d'eugénisme, d'assujettissement, de modification de l'être humain, de disparition de la maladie et du vieillissement ainsi que de discrimination sans trop s'intéresser à la génétique en tant que nouvelle pratique biomédicale.

Sans vouloir classifier les travaux des sciences sociales en catégories exhaustives, la littérature produite au cours des vingt-cinq dernières années au sujet des impacts de la génétique reliée aux questions de reproduction, a suivi deux approches distinctes. La première relève de la confrontation des connaissances et la seconde, du moins en ce qui concerne les sciences sociales, vise la production de connaissances.

¹ Comme j'ai consacré la presque totalité du premier chapitre à rendre compte de cette diversité, au cours des prochains paragraphes, je ne présenterai qu'un résumé des travaux des sciences sociales.

Dans un premier temps, ce que je désigne comme l'approche par confrontation, résulte des débats entre les différents experts des sciences sociales, humaines et biomédicales. Même si le contenu scientifique de cette catégorie pourrait parfois être remis en doute, il aura permis d'évaluer les dangers et les bienfaits de la génétique pour l'individu, pour les sociétés et pour l'espèce. Les discours des sciences sociales et humaines y sont critiques et dénoncent les dangers de discrimination, d'exploitation, de réification du corps, de domination du genre masculin et d'hégémonie du biopouvoir. Ils mettent aussi en garde contre la transformation et la disparition de l'espèce.

Il n'en demeure pas moins qu'ils ont été produits à partir des connaissances disciplinaires, des positions théoriques, des opinions et des valeurs morales de leurs auteur(e)s, sans être soutenus par une véritable connaissance de la génétique en tant que discipline. De plus, ils ne s'appuient sur aucune donnée empirique concernant les impacts immédiats de la génétique sur les individus, les systèmes de santé, les institutions sociales et les changements sociaux. Néanmoins, ce type de littérature critique et engagée, a fait se dégager certains consensus bioéthiques tout en dénonçant les abus et les possibilités de dérives. Cette approche a permis à plusieurs organismes nationaux et internationaux d'encadrer le développement et les applications de la génétique humaine, au moyen de principes ou de lignes directrices, inspirés des travaux bioéthiques.

Même si la littérature relevant de l'approche par confrontation révèle l'ampleur de nos responsabilités face à l'utilisation de la génétique, surtout en matière de reproduction, elle demeure cantonnée à l'univers de la spéculation. Malgré la multiplicité des problèmes abordés et les consensus qu'elle a permis de dégager, elle n'a pas contribué à délimiter des champs de recherches sociaux, spécifiques à la génétique humaine ou à la génétique de la reproduction. En suivant ce courant, les chercheur(e)s des sciences sociales et humaines se sont intéressés aux impacts de ces technologies sur les individus, sur les sociétés et sur l'espèce humaine sans tenir compte du terrain et en négligeant d'étudier les personnes et les groupes qui en faisaient usage.

L'approche visant la production des connaissances, davantage axée sur les différentes sphères d'influence de la génétique et plus centrée sur les actrices et les acteurs² qui évoluent dans cet univers, a contribué à combler quelques-unes de ces lacunes. Dès le milieu des années 80, l'anthropologie et la sociologie vont amorcer des travaux de recherche à partir des milieux critiqués et vont démontrer de l'intérêt pour les conséquences immédiates de la génétique humaine sur les individus et les sociétés. Plusieurs études vont dorénavant s'appuyer sur des données issues de techniques d'entrevues ainsi que de méthodes empiriques et ethnographiques. Sans s'éloigner des analyses critiques qu'on retrouvait dans l'approche par confrontation, certains chercheur(e)s des sciences sociales s'écartent du discours d'opinion pour produire des connaissances à partir de données recueillies sur le terrain.

Cependant, même si cette approche n'a pas encore permis aux sciences sociales de promouvoir des axes de recherche spécifiques à la génétique, on voit poindre certains secteurs d'intérêts. Les conditions de production du savoir génétique, les représentations et les significations sociales et culturelles qu'elle génère, les impacts de la génétique sur les pratiques reproductives et sur la vie des individus et des sociétés, deviennent des objets de recherche privilégiés. Les chercheur(e)s s'intéressent aux modalités de construction des savoirs génétiques dans les secteurs professionnels, publics et médiatiques, aux services de génétique de la reproduction et à leurs conséquences dans la vie des personnes qui participent à leurs développements ou en utilisent les services. Les attitudes eugénistes, discriminatoires, idéologiques et économiques qu'on peut observer dans la pratique et le développement de la génétique de la reproduction y sont passées en revue. On y met aussi en lumière les problèmes que la bioéthique soulève dans certains contextes.

² Ces termes sont utilisés par commodité, étant donné que les sujets de recherche ne sont pas seulement des actrices et acteurs. Ils peuvent aussi être des agents de reproduction ou de production sociale ou culturelle.

Ces secteurs d'intérêt ne font pas office d'approches ni d'écoles particulières. Ils se dégagent, de façon plus ou moins structurée, des travaux de l'anthropologie sociale et culturelle des sciences, de l'anthropologie médicale, de la sociologie des sciences et de la technologie, principalement par le biais de l'approche constructiviste et de la recherche féministe. Les chercheur(e)s constructivistes et les anthropologues féministes y adoptent une approche plus intéressée aux utilisateurs et aux utilisatrices des services de génétique et de diagnostic prénatal. Ils tiennent aussi compte des points de vue des patient(e)s, comme de données nécessaires à la compréhension des conditions de production des savoirs et des pratiques en génétique.

Il faut souligner que par leurs analyses critiques, les études féministes ont joué un rôle majeur dans la compréhension des multiples enjeux du développement des savoirs et des pratiques génétiques, tout en contribuant à élargir les concepts de reproduction et de parenté. Cependant, elles ont principalement exploré le thème de la génétique par le biais des nouvelles technologies de la reproduction, sous l'angle du pouvoir, de la domination, de l'exploitation du corps des femmes, de la médicalisation de la grossesse et du développement d'un pouvoir bioéconomique. Les recherches féministes ont aussi mis en lumière la vulnérabilité des femmes, des personnes malades et handicapées et de l'espèce humaine. Par le fait même, elles ont orienté la recherche sociale vers les conséquences individuelles et sociales du génie génétique appliqué à la reproduction.

Enfin, elles se sont intéressées à l'eugénisme, à la discrimination, aux changements institutionnels, à la marchandisation de l'humain et des composantes de son corps, ainsi qu'à la dimension politique du corps et de l'identité. Cependant, même si les études féministes ont largement contribué au développement des connaissances sur la génétique et la reproduction, jusqu'à tout récemment, seules quelques chercheuses ont opté pour des approches de terrain. De plus, elles se sont peu intéressées à la dynamique chercheur(e)s-médecins-patient(e)s, essentielle à l'existence de la génétique de la reproduction.

Dans ces conditions, pour nous permettre d'étendre le champ de nos connaissances sur la génétique de la reproduction au-delà du champ des NTR³, je considérais qu'un changement paradigmatique s'imposait. À mon avis, à cause de ses multiples implications, il fallait commencer à appréhender la génétique de la reproduction comme un secteur de la génétique médicale, faisant lui-même partie du champ de recherche de la génétique humaine, plus large et peu développé en sciences sociales. Il me semblait nécessaire d'élargir notre compréhension de la génétique de la reproduction et de ne plus la voir seulement comme un des éléments de la médecine reproductive ou comme un moyen de plus pour contrôler la reproduction humaine.

Sans cesser d'investiguer la génétique sous cet angle, s'y intéresser dans une perspective ethnomédicale, ne peut que diversifier nos connaissances sur les utilisations sociales et médicales de la génétique associées à la reproduction humaine. Cette position contribue aussi à démystifier la génétique, sans négliger les croyances et les influences idéologiques qui en font partie. Ce changement de perspective m'a surtout permis d'observer comment la génétique médicale peut modifier nos pratiques reproductives et inversement, comment nos conceptions de la génétique agissent sur ces dernières. Un tel point de départ nous donne accès aux motivations et aux différentes perceptions des femmes, des hommes et des familles qui, en tant que chercheur(e)s, médecins ou patient(e)s, participent au développement de la génétique médicale associée à la reproduction. De plus, cette position nous aide à mieux connaître les conséquences de cette dernière dans leurs vies professionnelles, familiales et individuelles.

Pourtant, même en voulant étudier la génétique de la reproduction dans une perspective ethnomédicale, à partir du terrain et des actrices et acteurs directement impliqués, tout en la considérant comme un des services de la génétique médicale, il demeurerait irréaliste de ne tenir compte que de ses aspects cliniques. D'une part, la génétique

³ Nouvelles technologies de la reproduction

humaine soulève trop d'espoirs, de craintes et de polémiques et suppose trop de modifications sociales pour qu'il soit possible d'en faire abstraction. D'autre part, considérant l'impact des représentations culturelles, sociales, disciplinaires et individuelles de la génétique sur les discours experts et sur les médias, il devenait difficile de ne pas en tenir compte dans une recherche sur la rencontre clinique entre chercheur(e)s, médecins et patient(e)s de la génétique médicale associée à la reproduction. Même si elle le fait hors des cadres de l'ethnomédecine ou de l'anthropologie médicale, Rapp (2000), adopte une approche similaire dans ses travaux sur les représentations culturelles du diagnostic prénatal. Ainsi, elle contribue à développer de nouvelles connaissances tout en ouvrant des avenues de recherches inédites.

À un autre niveau, comme je l'ai souligné dans l'introduction, il faut considérer que des sociétés qui développent des approches médicales reposant sur des techniques qui sélectionnent les embryons selon des critères de santé, et cherchent à remanier, manipuler et interchanger l'ADN des humains, des embryons, des animaux et des plantes, ne peuvent que transgresser des interdits religieux ou des considérations naturalistes. Par conséquent, l'adoption de telles pratiques nécessite la transformation des représentations sociales et culturelles relatives à la définition de la personne humaine, à sa valeur et à la destinée de l'humanité. La génétique de la reproduction oblige, entre autres, à repenser les notions d'individu, de famille, de communauté d'espèce, ainsi que de thérapie. Des redéfinitions aussi fondamentales, ne peuvent que conduire à d'importants changements normatifs. Conséquemment, parce qu'elle est initiatrice de changements sociaux tout en étant soumise aux représentations les plus diverses, et comme elle sert de lieu de passage entre le génie génétique et la société, la génétique de la reproduction se révèle un terrain propice à l'étude des phénomènes d'émergence normative.

Telle qu'abordée dans cette thèse, l'émergence normative apparaît comme un processus dynamique de rapports entre différentes sphères normatives, observable à partir des

pratiques, des interactions et des représentations des individus qui y contribuent selon leurs appartenances culturelle, sociale, institutionnelle ou professionnelle. En tant qu'«auteurs des normes», ces personnes instaurent une nouvelle normativité. Dans ces conditions, l'émergence normative peut être conçue comme un processus de transformation des normes existantes ou d'élaboration de normes nouvelles, provoqué par l'adoption de pratiques ou le développement de connaissances qui défient des interdits sociaux, déstabilisent les normes en vigueur ou présentent un danger potentiel pour la société, tout en offrant des bénéfices inaccessibles auparavant.

En ce qui concerne la génétique de la reproduction, l'émergence normative peut être attribuable, et nous avons vu que c'était le cas, à de nouvelles découvertes, à l'innovation technologique, au développement de nouvelles pratiques médicales, à l'utilisation de plus en plus fréquente de biotechnologies controversées et aux désirs d'autorégulation professionnelle. S'y ajoutent les phénomènes de conjonction d'expertises diverses, la participation de la population à des pratiques biomédicales non traditionnelles de plus en plus performantes et la volonté d'obtenir ou de développer des services plus susceptibles de réaliser nos aspirations. Enfin, l'espoir d'accomplir certaines utopies communes aux sociétés judéo-chrétiennes, le désir d'éviter la venue au monde d'un enfant malade ou handicapé et celui de contrôler la reproduction de façon à ce que les humains naissent plus conformes aux idéaux sociaux, viennent joindre cette liste de facteurs qui incitent à l'émergence normative.

Comme nous venons de le voir, l'approche ethnomédicale m'a permis de considérer la génétique de la reproduction comme une pratique culturelle et sociale et le concept d'émergence normative m'a offert un cadre d'analyse apte à distinguer les normes qui s'y construisent. Cependant, certaines théories dérivées des études sociologiques et culturelles des sciences et des technologies et de l'anthropologie du cyborgisme m'ont entraîné plus loin, en me permettant d'intégrer les technologies, la biomédecine, la société, la culture et le sujet humain dans des rapports d'interaction et de changement.

Je tiens à préciser que lorsque je soutiens que la génétique est un produit de culture, je ne remets pas en question la réalité des lois naturelles découvertes au moyen des approches scientifiques. Les connaissances accumulées dans ce que Latour (1995) appelle la science faite, le lieu des savoirs vérifiés et démontrés comme, par exemple, la loi de la gravité ou l'existence de l'ADN dans les organismes vivants, peuvent être considérées comme des « *faits de nature* ». La gravité et l'ADN existaient avant qu'on en découvre les lois. Seulement, l'idée de séparer la nature du monde spirituel, la logique qui soutient l'approche scientifique, ses modes d'acquisition et de catégorisation des connaissances, ainsi que les circonstances qui lui ont permis de se développer et de s'établir comme une entreprise à la recherche des faits, ne sont pas apparus dans toutes les cultures. Seuls des contextes historiques, culturels et sociaux particuliers ont permis que la science et la technologie se développent pour devenir ce qu'elles sont aujourd'hui. Si elles se sont étendues à des cultures où la logique scientifique était étrangère, il faudrait peut-être réfléchir sur le fait que c'est peut-être moins à cause de la « *véracité* » des connaissances qui y sont produites qu'en raison de l'utilité des technologies qui en sont issues et des pouvoirs que procurent ces dernières.

Ainsi, la science et plus particulièrement la recherche scientifique, peuvent être distinguées des lois qu'elles mettent en lumière, et conçues comme des artefacts culturels. Le choix des objets de recherche privilégiés par la science, la façon dont les faits observés ont été interprétés et la notion même d'expérimentation comme moyen de validation, ne peuvent totalement être dissociés des préoccupations institutionnelles, sociales et culturelles ainsi que des représentations du monde et de l'appartenance culturelle, sociale et disciplinaire des scientifiques.

Il ne faut pas voir ici une tentative de dévalorisation des scientifiques et une dénégation de l'existence de phénomènes naturels indépendants de la culture. Les lois naturelles existent indépendamment de la culture et de l'humain et ce qu'on découvre au moyen de la science ne relève pas que de la construction sociale et culturelle. Cependant, une

fois que le phénomène qu'est la science est dissocié du phénomène naturel, on ne peut ignorer qu'elle est un moyen d'appréhension et de compréhension du monde profondément culturel et soumis aux forces sociales dominantes. Si on peut facilement accepter que la science puisse influencer sur la culture et modifier certaines pratiques ou représentations sociales, il ne faut pas négliger son origine culturelle ainsi que les représentations, les mécanismes institutionnels et les conventions sociales qui lui permettent d'exister et de perdurer.

D'ailleurs, les généticiens et les chercheur(e)s en génétique sont particulièrement sensibles aux aspects culturels de leurs disciplines. Au cœur de pratiques controversées, ils reconnaissent que les aspects sociaux et culturels sont déterminants dans la poursuite de leur travail. Ils n'ignorent pas non plus le passé culturel d'une génétique née d'une négation des mystères de la reproduction, propagée par l'eugénisme et discréditée par l'expérimentation nazie. Ils reconnaissent aussi que leurs pratiques ont des impacts sociaux et culturels non négligeables. De plus, ils considèrent l'importance de l'interprétation, dans la définition des gènes et dans l'explication de leurs rôles. Enfin, ils sont de plus en plus conscients que leurs découvertes et leurs gestes revêtent des significations sociales particulières.

Fondamentalement, la génétique actuelle reconnaît le rôle de l'environnement social et culturel dans le développement, la propagation et le contrôle de plusieurs maladies d'origine génétique. Le cheminement professionnel des généticien(ne)s, chercheur(e)s ou médecins québécois, les a aussi sensibilisés à l'emprise des croyances sur leurs pratiques. Pour ces raisons, la plupart d'entre eux sont prêts à considérer l'importance de la culture dans leurs pratiques scientifiques et sont favorables à la contribution de la recherche en sciences sociales et humaines dans leur domaine. Cependant, il faut ajouter que les contraintes qui leur ont été imposées par les comités de bioéthique, composées en grande partie par des juristes, des philosophes et des théologiens, ont joué un rôle important dans cette attitude. Les généticiens concèdent aussi plus de crédibilité aux études empiriques, ce qui a facilité mon intégration dans le milieu.

L'observation à partir du terrain, a d'ailleurs permis d'identifier certains des facteurs et des circonstances qui favorisent l'émergence normative. On a vu comment les nouvelles connaissances qu'elles soient scientifiques, biomédicales ou sociales, servent de prétexte pour élaborer des cadres normatifs qui permettent une transposition bénéfique des connaissances dans la pratique. Dès ce moment, parce qu'elles prennent la place de pratiques plus anciennes, parce qu'elles sont novatrices, ou encore parce qu'elles frôlent ou dépassent les frontières de ce qui est socialement ou culturellement acceptable, les nouvelles pratiques provoquent à leur tour des dynamiques d'émergence normative. Alors, pour faire face à l'inadéquation des normes qui encadraient les anciennes pratiques, à l'imminence des dangers culturels, sociaux, professionnels ou individuels qui peuvent apparaître dans les failles créées par un vide normatif ou encore, pour empêcher la transgression des interdits, nous chercherons constamment à produire de la norme.

Conséquemment, ces mouvements normatifs en cascade favorisent des dynamiques d'émergence normative qui visent à limiter l'emprise de la norme sur soi. Ainsi, au moyen d'autres normes, on renforce l'autorégulation professionnelle. À un autre niveau, pour conserver un système démocratique, on va aussi faire en sorte que la société élabore ses propres normes. Dans un tel contexte, les phénomènes de conjonction d'expertise vont foisonner. Il s'agira alors d'établir d'autres normes pour réguler les rapports et les pratiques, pour assurer le transfert des connaissances et des technologies, sans oublier la formation professionnelle. À travers ces dynamiques, s'insère un nouveau rapport aux patient(e)s, basé sur le transfert de connaissances nouvelles, supposé les rendre aptes à prendre de nouvelles responsabilités. Face aux conséquences d'une telle approche, on devra s'assurer de la qualité et de l'efficacité des interventions, en établissant encore de nouvelles mesures normatives.

À cela s'ajoutent les représentations et les imaginaires culturels, sociaux et

technoscientifiques qui, nous l'avons vu, prennent une part active dans l'élaboration des phénomènes d'émergence normative. L'ensemble de ces dynamiques, révèle les types de régulation qui sont en train d'émerger, et ceux qui ont le plus d'impact sur l'issue de cette émergence. De là, le besoin se fait sentir de produire des normes pour contrôler ceux qui vont contrôler la norme. En fin de compte, je suis stupéfaite de voir la quantité d'avenues normatives que la génétique nous fait emprunter, un type d'émergence normative en entraînant un autre. On pourrait sûrement parler d'interaction entre les différents types d'émergence normative, mais aussi de niveaux, car il y a des normes qui émergent graduellement au sein de la pratique, sans être formalisées ou standardisées, sans qu'on en parle et sans qu'on en prenne trop conscience. Il y a les normes qu'on réclame d'une façon officielle et systématique, pour organiser le vide normatif et répondre aux problèmes immédiats ou à venir. Il y a aussi les normes plus internes aux professions, les normes latentes et non officielles qui sont évoquées mais non réclamées et, enfin, les normes qui ne sont repérables que par l'observation de la pratique.

On a vu comment les sphères normatives agissent sur l'émergence des normes et comment les représentations sont créatrices de normativité et de changements. Cependant, si les représentations agissent sur la génétique, cette dernière agit aussi sur elles en provoquant des dynamiques de changements culturels pour remplir cette fois, non pas les vides normatifs, mais les vides sémantiques. L'intensification du rapport de subjectivité entre l'individu et les biotechnologies peut aussi avoir des impacts sur l'émergence normative. Cette nouvelle forme de construction de la personne ne peut que se refléter sur le type d'émergence normative qu'on va favoriser et rapprocher l'humain et la technologie jusqu'à ce qu'ils deviennent définitivement indissociables.

Enfin, j'ai pu distinguer l'activité de quatre grands types d'émergence normative non exclusifs : l'émergence normative de conformité, d'adaptation, de création et l'état d'émergence normative permanent. Toutefois, les deux derniers types semblent plus intéressants du point de vue de la recherche. Les deux premiers se limitant à arrêter les

processus d'émergence à des normes fixes et à s'en tenir aux pratiques existantes ou à celles qui ne transgressent aucun interdit. Par contre, on retrouve plusieurs des facteurs et des circonstances qui stimulent l'émergence normative en génétique de la reproduction dans l'état d'émergence normative permanent et dans l'émergence normative de création. De plus, le développement des connaissances et des technologies y ajoute constamment de nouveaux éléments. En définitive, peu de normes stables pourront être de quelque utilité, car nous devons assurer la gestion continue du changement, tout en nous assurant que la personne soit respectée dans son intégrité physique, psychologique et sociale.

Cette idée de normes, en perpétuel mouvement, se retrouve dans les débats concernant les fondements de la bioéthique. Certains, comme Hottos (1990), pensent qu'on devrait se contenter de développer un mode de régulation pratique, mais toujours provisoire. D'autres, comme Durand, soutiennent que « [...] *l'éthique nouvelle ne peut plus fonctionner sous le mode de la soumission et de la normativité mais seulement sur celui de l'interrogation, de la discussion démocratique et de la régulation provisoire* » (Durand, 1999 : 357). Il soutient aussi qu'il « [...] *s'agit d'une éthique placée sous le signe de la responsabilité solidaire, qui se manifeste dans la recherche avec d'autres de ce qui peut être permis – toujours provisoirement – compte tenu des règles de prudence, de prévoyance et de vigilance* » (Durand, 1999 : 357). Il semble que la solution normative associée à la vitesse du développement technologique, soit l'adaptation et l'état permanent d'émergence normative.

La génétique de la reproduction est tributaire des développements de la biotechnologie médicale, de l'avancement des sciences de la vie, des intérêts économiques et professionnels, des orientations politiques et des projets individuels. De plus, sa pratique nécessite un contexte social et culturel propice à l'adhésion des populations concernées. Il est impossible de retourner en arrière et de faire disparaître la génétique. Ce qui ne serait pas nécessairement l'idéal. À mon avis, et selon le résultat de cette recherche, les membres des sociétés qui utilisent la génétique devraient s'en approprier

le plus rapidement possible les connaissances et participer à l'élaboration des normes qui l'encadreront. Même s'ils ne disposeront jamais des outils de pouvoir, parce que les technologies resteront sous le contrôle de certains groupes, seule une population informée pourra contribuer à établir des règles qui lui convienne, à défaut de quoi les forces académiques, économiques et politiques le feront pour elle. Pour l'instant, la force des citoyens réside dans leur pouvoir de consommation et seule une consommation informée peut le leur conserver. Cependant, nos rapports avec la technologie feront peut-être en sorte que la génétique de la reproduction demeurera un moyen d'accéder à nos désirs et à nos rêves ? Il y a là tout un champ de recherche encore inexploré.

Quoi qu'il en soit, l'étude de la génétique de la reproduction montre à quel point un secteur médical particulier à un système de médecine, peut devoir son origine, son existence, son développement et sa disparition à des dynamiques socioculturelles spécifiques. Nous avons pu voir aussi comment il peut devenir un vecteur de changements sociaux et culturels en s'engageant dans des avenues paradigmatiques différentes du système de médecine et de la culture dont il est issu, pour générer l'apparition d'un nouveau système de médecine et pour produire de la culture. Même s'il demeure influencé par ses dynamiques socioculturelles traditionnelles ou contemporaines, parce qu'il entre en contradiction avec les normes en cours, ce nouveau système de médecine en émergence entraîne inévitablement des changements sociaux qui ne peuvent se faire sans abandonner ou modifier certains des systèmes de représentations sur lesquels nos sociétés se sont fondées.

Cependant, pour qu'un tel phénomène soit possible, il faut aussi qu'il y ait des dynamiques de changements sociaux, autres que médicaux, qui le favorisent. Dans ces conditions, l'utilisation de la génétique de la reproduction, même si elle se veut médicale, provoque des répercussions sur les individus et les cultures dans lesquelles on voudra les appliquer, mais elle n'est pas sans subir aussi leurs influences. Par exemple, le transfert de l'information génétique, l'obligation de l'obtention d'un consentement

individuel et éclairé ainsi que la notion d'autodétermination, qui font partie intégrante d'une pratique éthique de la génétique médicale nord-américaine, ne peuvent s'appliquer de façon intégrale dans les sociétés non occidentales. Cette situation n'entraînera pas seulement des modifications dans les sociétés hôtes, mais aussi dans les règles éthiques occidentales qui régissent la génétique médicale et la recherche en génétique au niveau international (Bouffard, sous presse⁴). Par conséquent, peu importent les contextes dans lesquels nos normes sur la génétique médicale vont s'appliquer, il est impératif d'en considérer les impacts sociaux et culturels.

LIMITES DE CETTE ENQUÊTE ET PERSPECTIVES DE RECHERCHE

Il est évident que l'institution biomédicale et les institutions de recherche ne sont pas les seuls lieux où la génétique provoque des phénomènes d'émergence normative. Les raisons pour lesquelles j'ai choisi de les privilégier au détriment des autres ont été mises en évidence dans cette thèse. Pourtant, il aurait pu être tout aussi pertinent que j'aborde l'émergence normative en génétique sous l'angle de l'éthique où elle est plus apparente, ou encore sous celui des institutions économiques, qui exercent un pouvoir énorme sur différentes institutions. Un éclairage supplémentaire aurait pu être apporté si j'avais choisi de l'étudier à partir des institutions politiques et juridiques, où elle finit sa course sous forme de politiques gouvernementales ou de lois. Enfin, depuis que la génétique de la reproduction vient changer les règles qui régissent nos modèles d'alliance et de filiation, l'étude de l'institution familiale aurait aussi été une avenue des plus riches en connaissances. Cependant, cette thèse ne peut suffire à embrasser le phénomène dans sa totalité et je me devais de demeurer fidèle à mon objet de recherche : l'émergence normative dans la rencontre clinique entre les chercheur(e)s, les médecins et les patient(e)s.

⁴ « Bioéthique de la recherche et diversité culturelle : Passer du défi à l'objectif ». Présentation faite lors d'une invitation à un atelier de travail organisé par l'Institut International de recherche en Éthique Biomédicale (IREB), à Paris, les 12 et 13 décembre 2001. Il fera ensuite l'objet d'une publication dans un collectif sur la bioéthique et la recherche médicale.

Mises à part les limites de contexte, l'étendue que peut prendre une recherche exploratoire porte ses propres limites, en nous exposant à observer une foule de phénomènes sans réussir vraiment à tous les approfondir. Elle nous contraint aussi à laisser en plan plusieurs thèmes qui auraient mérités d'être explorés. La question des paradoxes, et les phénomènes de production de culture sont des exemples de ce que je viens de mentionner. Comme il semble que les paradoxes soient des éléments centraux dans les phénomènes d'émergence normative, il serait intéressant de connaître les éléments qui les composent et leur donnent leur pouvoir, ainsi que les processus qu'ils mettent en marche pour rendre incohérentes les normes qui sont en place. Il en va de même pour les phénomènes de production culturelle. Qui sont les individus ou les groupes qui veulent changer ou modifier les normes ? Comment s'articule leur argumentation ? Sont-ils en train de développer de nouvelles représentations ? Le cas échéant, quels sont les éléments culturels qui ont suffisamment d'appétence pour former de nouvelles représentations qui s'opposeraient aux anciennes ? À quel point les rapports intimes avec la technologie influencent-ils ces modifications ? L'étude de l'acceptation ou du refus du clonage humain pourrait bien se prêter à de tels questionnements.

Une autre limite, réside dans le fait que je n'ai pas pris en considération les données des étudiants dans le chapitre sur les interactions en recherche. Même s'ils n'ont pas encore de pouvoir sur la clinique et qu'ils ont peu de contacts avec les médecins et les patient(e)s, l'étude de leurs discours aurait révélé certaines tendances du développement de la génétique de la reproduction. Elle nous aurait aussi fourni des éléments intéressants sur l'émergence normative de création et sur les nouvelles représentations qui sont en train de se constituer. De plus, comme les rapports avec la technologie se sont établis plus tôt pour les étudiants que pour la génération de leurs patrons, l'analyse des conceptions qu'ils s'en font aurait pu nous fournir des données intéressantes sur le phénomène d'hybridation. Ainsi, nous aurions pu voir s'il y avait des différences entre les générations d'une part, et entre les étudiant(e)s d'autre part. D'autant plus que leurs discours étaient ponctués de croyances en un pouvoir régulateur exercé par la nature,

tout en étant influencés par un imaginaire technoscientifique salvateur. L'étude de leurs représentations aurait aussi pu ajouter un côté prédictif à l'analyse des données.

J'ai aussi délaissé l'analyse des données sur les représentations de la reproduction selon que le sujet de recherche était chercheur(e)s, médecins ou patient(e)s. J'ai pourtant noté de grandes différences de perceptions par rapport à cette notion chez les trois catégories de personnes. Ces données auraient montré à quel point la sphère normative disciplinaire influe sur la façon de concevoir la reproduction. Par exemple, pour les chercheur(e)s, la reproduction est représentée comme un mécanisme biologique. Pour les médecins généticiens, elle est associée au conseil génétique et au diagnostic prénatal. Pour les patient(e)s, il s'agit surtout d'avoir un enfant. Une analyse plus détaillée aurait permis de voir que ces trois protagonistes, malgré leur coopération, ne se situent pas dans les mêmes systèmes de représentations.

Le thème de la responsabilité, si fondamental en génétique, a aussi été négligé. On peut penser aux responsabilités que nous devons avoir envers l'espèce, envers les communautés et envers l'individu. Mais dans ce contexte, la notion de responsabilité va jusqu'à la responsabilisation. Responsabilisation de l'État en ce qui concerne les services de santé, la législation, la recherche, la protection des citoyens contre les abus et le contrôle du secteur privé, responsabilisation du secteur privé dans le partage des bénéfices et responsabilisation des chercheur(e)s, des médecins et des patient(e)s.

Pour les chercheur(e)s, la responsabilisation s'étend non seulement à faire reculer l'inconnu, mais aussi à assumer le transfert de l'information, à respecter les règles de la nature et les valeurs morales, tout en dénonçant les dérives. Pour les médecins, la responsabilisation consiste à informer et à protéger les patient(e)s, à leur offrir les meilleurs soins, fussent-ils novateurs, et à informer leurs collègues. Les patient(e)s, doivent non seulement assumer le fardeau d'une faute dont ils se sentent responsables, mais ils doivent aussi prendre leurs responsabilités en regard de leurs comportements

reproductifs, de leurs fonctions parentales concernant l'aspect qualitatif de l'enfant à naître et assumer seuls la responsabilité de décider d'un diagnostic prénatal ou d'un avortement sélectif. De plus, toute la question de l'imputabilité a été évacuée.

Par ailleurs, l'utilisation de plusieurs approches théoriques et de plusieurs concepts utilisés en sciences sociales vient alourdir l'analyse des données. Cependant, comme je n'en suis encore qu'au début de ma réflexion, tous ces outils théoriques, conceptuels et même méthodologiques me semblaient indispensables. Il est fort probable que tout cela va se raffiner avec les années et que certains concepts pourront être écartés tandis que d'autres pourraient émerger. De plus, je n'ai pas confronté ma démarche et mes résultats aux théories de la sociobiologie, car ce travail à lui seul pourrait suffire à écrire une autre thèse. Croyant aux influences, mais pas aux déterminismes, je suis assez critique face à cette approche qui m'apparaît très réductionniste.

D'un point de vue technique, je trouve aussi que les moyens graphiques que nous utilisons ne suffisent plus à illustrer nos théories. La complexité des phénomènes sociaux que nous étudions, surtout lorsqu'il s'agit d'expliquer des dynamiques, ne peut se reproduire d'une façon cohérente en deux dimensions. À mon avis, il nous faudra développer des approches tridimensionnelles et animées qui vont permettre de faire des cartographies représentatives des itinéraires qu'on veut étudier, surtout lorsqu'ils s'articulent en réseaux complexes.

Enfin, je vais en venir à la principale limite de cette recherche. Malgré mes intentions de départ, je n'ai pas laissé toute la place que je voulais aux patient(e)s. Ils étaient plus difficilement accessibles et les questions de génétique sont tellement confidentielles, qu'il me fallait d'abord développer une relation de confiance avec les médecins avant d'espérer avoir accès aux patient(e)s. Ceux que j'ai observés en clinique vivaient des émotions si intenses, qu'il ne me semblait pas éthique de les rencontrer individuellement après l'entrevue, sans qu'ils en aient été préalablement informés.

Cependant, la rencontre clinique m'a offert l'opportunité de les entendre et de les voir vivre la consultation, ce qui était probablement aussi important que ce qu'ils pouvaient me raconter plus tard. Ainsi, la plupart des patient(e)s qui m'ont accordé des entrevues, m'avaient été référés par d'autres personnes.

Devant ce manque, il pourra être intéressant de poursuivre une autre recherche, concernant les impacts de la clinique de génétique de la reproduction sur les patient(e)s. Comment se représentent-ils leur consultation en génétique avant qu'elle ne se produise ? Comment ont-ils vécu cette consultation ? Qu'est-ce qui motive leur décision d'accepter ou de refuser le diagnostic prénatal ? De quelle façon, en arrivent-ils à prendre une décision face à un diagnostic qui annonce une pathologie ? Comment vivent-ils leur décision quelques semaines et quelques mois plus tard ? Quels en sont les impacts sur leur vie quotidienne ? En quoi consiste la participation du conjoint dans les processus décisionnels et dans leurs conséquences ? Toutes ces questions exigent des réponses et demandent à être étudiées pour mieux comprendre les processus d'émergence normative initiés par les patient(e)s.

Je n'ai exploré ici que la génétique de la reproduction, cependant, dans une perspective plus vaste, la génétique médicale ouvre sur bien d'autres questionnements. Le dépistage génétique, le diagnostic, la médecine prédictive, la génétique pédiatrique et adulte, le développement de la pharmacogénétique et de la protéomique ne sont que les débuts de l'instauration d'un nouveau système de médecine qui pourrait en arriver à inspirer un nouvel ordre non seulement social mais aussi mondial.

Avec ce que nous venons de voir, dans une perspective plus large, au-delà du Québec ou des sociétés occidentales, utiliser la génétique sans tenir compte des valeurs et des institutions « *autres* », pourrait porter préjudice à des individus, à des groupes ou à des communautés entières, parce qu' « [...] *il existe dans chaque culture de puissants symboles générateurs de pensées et d'actions dont il faut tenir compte et [...] le sens de*

leur constituante est loin d'être universel. » (Maranda & Nze-Nguema, 1994, p. 9). Ce n'est pas qu'un système de médecine qu'on importe, mais un puissant vecteur de changement. Dans l'état actuel des connaissances, on n'a qu'une idée vague des formes d'influence que pourraient avoir les forces symboliques ou normatives des populations non occidentales sur la génétique.

Les prévisions sont encore plus hasardeuses en ce qui concerne l'impact de la génétique de la reproduction dans ces sociétés où les notions de fertilité, de personne humaine, de famille, de parenté, de maladie, d'anomalie et de santé sont construites sur des représentations différentes des nôtres. De plus, il faut s'attendre à ce que le développement du concept de « *communauté génétique* » soit très provocateur. Pour cette raison, et pour bien d'autres, il sera souhaitable que ces changements se fassent dans le cadre d'une prise de conscience sociale planétaire et environnementale où les notions de pluralisme et de relativisme pourraient être comprises sous l'angle de la solidarité. Sans une interprétation égalitaire du pluralisme, la génétique pourrait fournir à l'humain des raisons médicales pour discriminer les gens ou pour encourager des pratiques eugénistes basées sur des génotypes.

Enfin, la génétique humaine oblige une passion de la diversité qui doit tenir compte des relations de l'humain avec son environnement social, écologique et technologique. En même temps, elle provoque des remous dans les représentations culturelles, nous pousse vers des itinéraires d'émergence normative très variés et se révèle un puissant vecteur de transformation. Ainsi, la génétique humaine possède les éléments nécessaires à la compréhension de plusieurs phénomènes humains et peut même contribuer au raffinement de nos concepts en sciences sociales. Pour toutes ces raisons, elle représente un champ d'étude autonome qui mérite de s'affranchir du champ de la recherche en médecine reproductive et même de celui de l'étude des sciences et des technologies. Tout ce foisonnement d'émergence normative montre l'étendue du domaine. Dans ce cadre, les questions de reproduction, même si elles sont centrales à la génétique,

deviendront des éléments d'un champ de recherche plus vaste, consacré spécifiquement aux questions de génétique humaine. Pourquoi pas une anthropologie de la génétique ?

BIBLIOGRAPHIE

- ABRIC J. C., 1994, « L'organisation interne des représentations sociales : système central et système périphérique » : 73-84, in *Structures et transformations sociales*, Neuchâtel, Delachaux et Niestlé.
- ABU-LUGHOD L., 1991, « Writing against culture » : 137-162, in R. G. Fox (éd.), *Recapturing anthropology : Working in the present*. Santa Fe, School of American Research Press.
- ANDERSON G., 1999, « Nondirectiveness in prenatal genetics : patients read between the lines », *Nursing Ethics*, 6, 2 : 126-136.
- ANDREW L., 1987, *Medical genetics : A legal frontier*. Chicago, American Bar Foundation.
- ANDREWS L. & D. NELKIN, 1998, « Whose body is it anyway ? Disputes over body tissues in a biotechnology age », *Lancet*, 351 : 53-7.
- ARDITTI R., R. DUELLI-KLEIN & S. MINDEN, 1984, *Test-tube women : What future for motherhood ?* London, Pandora.
- ASHMORE M., 1989, *The reflexive thesis : Wrihting sociology of scientific knowledge*. Chicago, University of Chicago press.
- ASSIER-ANDRIEU L., 1994, « L'homme sans limites « Bioéthique » et anthropologie », *Ethnologie française, Penser l'héritité*, 24, I : 141-149.
- AUGÉ M., 1975, *Théorie du pouvoir et idéologie*, Paris, Hermann.
- AUGÉ M., 1977, *Pouvoirs de vie, pouvoirs de mort. Introduction à une anthropologie de la répression*. Paris, Flammarion.
- BARNS I., R. SCHIBECI, A. DAVISON & R. SHAW, 2000, « "What do you think about genetic medicine ?" facilitating siciable public discourse on developments in the new genetics », *Science, Technology and Human Values*, 25,3 : 283-308.

BARTELS D. M., R. PRIESTER, D. E. WAWTER & A.L. CAPLAN, 1990, *Beyond baby M : Ethical issues in new reproductive techniques*. Clifton N. J., Humana Press.

BEAUDOIN S. & F. OUELLET, 1992, *L'identité familiale des enfants conçus par insémination artificielle avec donneur*. Québec, Laboratoire de recherche, École de Service Social, Université Laval.

BEESON D., 1997, « Nuance, complexer and context qualitative methods in genetic counselling research », *Wome and Health*, 23 : 21-43.

BERNIER B., 1979, « Production, culture et idéologie : approche marxiste » : 129-141, in *Perspectives anthropologiques Un collectif d'anthropologue québécois*. Montréal, Éditions du renouveau pédagogique.

BIESECKER B. & T. M. MARTEAU, 1999, « The future of genetic counselling : An international perspective », *Nature Genetics*, 22 : 133-137.

BIRKE L., S. HIMMELWEIT & G. VINES, 1990, *Tomorrow's child : Reproductive technologies in the 1990s*. London, Virago Press.

BLACK R. B., 1984, « Prenatal diagnosis : The experience in families who have children », *American Journal of Medical Genetics*, 19,1 : 729-739.

BLACK R. B., 1993, « Psychologicals issues in reproductive genetic testing and pregnancy loss », *Fetal Diagnosis and Therapy*, 8, suppl. 1 : 164-173.

BLANC M., 1993, « Peut-on défendre l'eugénisme ? », *ESPRIT*, 192 : 66-80.

BOSK C. L., 1992, *All god's mistakes : genetic counseling in a pediatric hospital*. Chicago, University of Chicago Press.

BOUCHARD L., 1990, *L'institutionnalisation de la procréation artificielle, une monographie d'une clinique Québécoise de fécondation in vitro*. Mémoire de maîtrise, Département de sociologie, Université de Montréal.

BOUCHARD L. & G. ROCHER, 1994, « L'institutionnalisation de la procréation artificielle : étude monographique d'une clinique de fécondation in vitro » : 37-74, in R Côté & G. Rocher (dir.), *Entre droit et technique : Enjeux normatifs et sociaux*. Montréal, Thémis.

BOUFFARD C., 1996, *Sémiographie des représentations sociales : Stéréotypes ethniques et stratégies identitaires des Québécois face aux Américains et aux Canadiens anglais*. Mémoire de maîtrise, Département d'anthropologie, Québec, Université Laval.

BOUFFARD C., 1999, « Génétique, reproduction et responsabilité : les discours experts » : 69-96, in M. de Sève & S. Langlois (dir.), *Savoir et responsabilité*. Québec, Nota bene.

BOUFFARD C., 2000, « Le développement des pratiques de la génétique médicale et la construction des normes bioéthiques », *Anthropologie et Sociétés*, 24, 2 : 73-90.

BOURDIEU, P., *Leçon sur la leçon*. Paris, Minuit.

BROWNER C. H. & N. A. PRESS, 1995, « The normalization of prenatal diagnostic screening » : 307-322, in F. D. Ginsburg & R. Rapp (éd.), *conceiving the new world order the global politics of reproduction*. Baskerville, University of California Press.

BRUNGER F. & K. BASSETT, 1998, « Culture and genetics » : 1-42, in B. M. Knoppers (dir.), *Socio-Ethical Issues in Human Genetics*. Québec, Yvon Blais inc.

BURKE B. M. & A. KOLKER, 1993, « Clients underground chorionic villus sampling versus amniocentèses : contrasting attitudes toward pretentaine », *Health Care for Women International*, 13 : 103-200.

CASPER M., 1994a, « At the margins of humanity : Fetal positions in science and medicine », *Science, Technology and Human Values*, 19, 3 : 307-323.

CASPER M., 1994b, « Reframing and grounding nonhuman agency : What makes a fetus an agent ? », *American Behavioral Scientist*, 37, 6 : 839-856.

CASPER M. J. & B. KOENIG, 1996, « Reconfiguring nature and culture : Intersections of medical anthropology and technoscience studies », *Medical Anthropology Quarterly*, 10, 4 : 528-537.

COMITÉ CONSULTATIF NATIONAL D'ÉTHIQUE, 1996, « Génétique et médecine : de la prédiction à la prévention Avis et recommandations », *Les Cahiers du Comité Consultatif National d'Éthique pour les Sciences de la Vie et de la Santé*, 6 : 5-9.

CLARK M., 1993, « Medical anthropology and the redefining of human nature », *Human Organisation*, 52 : 233-242.

CLARKE A. E., 1998. *Disciplining reproduction modernity, American life sciences, and "the problems of sex"*. Berkeley and Los Angeles CA, University of California Press.

CLARKE A. E. & J. H. FUJIMURA (éd.), 1992, *The right tools for the right job : At work in twentieth-century life sciences*. Princeton, N. J., Princeton University Press.

CLARKE A. E. & T. MONTINI, 1993, « The many faces of RU 486 : tales of situated knowledges and technological contestations », *Science, Technologie & Human Values*, 18, 1 : 42-78.

CONSEIL D'EUROPE, 1997, *Convention pour la protection des droits de l'Homme et de la dignité humaine à l'égard des applications de la biologie et de la médecine : Convention sur les droits de l'Homme et de la biomédecine*, [En ligne], Oviedo : 04, 04, 1997, 11 p., [Références du 98-09-17 disponible sur : <http://www.coe.fr/fr/txtjur/164fr.htm>].

COMMISSION ROYALE SUR LES NOUVELLES TECHNIQUES DE REPRODUCTION, 1993, *Un virage à prendre en douceur : rapport final de la Commission royale sur les nouvelles techniques de reproduction*. Vol. I, II, Ottawa : La commission, c1993. Reproductive Technologies. Ottawa : Minister of Government Services Canada.

CONRAD P., 1997, « Public eyes and private genes : historical frames, news constructions and social problems », *Social Problems*, 44, 139-154.

CONRAD P., 1999, « A mirage of genes », *Sociology of Health and Illness*, 21, 2 :228-239.

CONRAD P. & D. WEINBERG, 1996, « Has the genes for alcoholism been discovered three times since 1980 ? A news media analysis », *Perspectives on Social Problems*, 8 : 3-24.

CONRAD P. & J. GABE, 1999, « Introduction : Sociological perspectives on the new genetics : an overview », *Sociology of Health & Illness*, 21, 5 : 505-516.

CÔTÉ R., G. ROCHER, A. LAJOIE, R. LAPERRIÈRE, P. MACKAY & P. TRUDEL, 1994, « Introduction » : 1-36, in R. Côté & G. Rocher (dir.), *Entre droit et technique : Enjeux normatifs et sociaux*. Montréal, Thémis.

COULTER J., 2000, « Asilomar revisited », *Science*, 31, 287 : 2421-2422.

COWAN R. S., 1992, « Genetic technology and reproductive choice : An ethics for autonomy » : 244-263, in D. J. Kevles & L. Hood (éd.), *The Code of Codes : Scientific and social issues in the Human Genome Project*. Cambridge, Harvard Univ. Press.

COWAN R. S., 1993, « Aspects of the history of prenatal diagnosis », *Fetal Diagnosis and Therapy*, 8, supp. 1 : 10-17.

COX S. & W. McKELLIN, 1999, « “There’s this thign in our family“ : predictive testing and the construction of risk for Huntington disease », *Sociology of Health & Illness*, 21,5 : 622-646.

CRM, CRSNG & CRSH, 1998, *Éthique de la recherche avec des êtres humains*. Ottawa, ministre des Approvisionnement et Services Canada, N° de catalogue : MR21-18/1998F.

CUNNINGHAM-BURLEY, S. & A. KERR, 1999, « Defining the social : towards an understanding of scientific and medical discourses on the social aspects of the new human genetics », *Sociology of Health & Illness*, 21,5 : 647-668.

DAUSSET J., 1994, « Les gènes de l'espoir », *Bioéthique 9 Naître ou ne pas Naître a-t-on le droit de manipuler la vie?* Le courrier de l'Unesco, 47^e année Septembre : 9-10.

DAVIDSON C., 1996, « Predicting genetics : the cultural implications of supplying probable futures » : 317-330, in T. Marteau & M. Richards (éd.), *The troubled helix : social and psychological implications of the new human genetics*. Cambridge, University Press, Cambridge.

DOISE W., 1985, « Les représentations sociales définition d'un concept », *Connexions*, 45 : 243-253.

DONNISON J., 1977, *Midwives and medical men : A history of interprofessionnel rivalries and women's right*. New York, Schocken and London, Heinemann.

DORÉ C. & P. SAINT-ARNAUD, 1995, « La procréation médicalement assistée au prisme de la logique constructiviste », *Recherches Sociographiques*, 36, 3 : 505-526.

DOWNEY G. L., J. DUMIT & S. WILLIAMS, 1995, « Cyborg anthropology », *Cultural anthropology*, 10, 2 : 264-269.

DURAND G., 1999, *Introduction générale à la bioéthique Histoire. Concept et outils*. Canada, Fides cerf.

DURKHEIM E., 1895, « Représentations individuelles et représentations collective », *Sociologie et philosophie*. Paris, P.U.F., 1967.

DUSTER T., 1990, *Backdoor to eugenics*. New York, Routledge.

DYSON S., 1998, « "Race", ethnocide and haemoglobin disorders », *Social Science and Medicine*, 47 : 121-131.

EHRENREICH B. & D. ENGLISH, 1973a, *Complaints and disorders : The sexual politics of sycones*. Old Westbury, N. Y., Feminist Press.

EHRENREICH B. & D. ENGLISH, 1978, *For Her Own Good : 150 Years of the Expert's Advice to Women*. N. Y., Doubleday.

ESCOBAR A., 1994, « Welcome to Cyberia : Notes on the anthropology of cyberculture », *Current Anthropology*, 35, 3, : 1-30.

ETTORRE E., 1999, « Experts as “storytellers“ in reproductive genetics : exploring key issues », *Sociology of Health & Illness*, 21, 5 : 539-559.

ETTORRE E., 2000, « Reproductive genetics, gender and the body : ‘Please doctor, may I have a normal baby ? ’ », *Sociology*, 34, 3 : 43-420.

FINKLER K., 2000, *Experiencing the new genetics*. Philadelphia, University of Pennsylvania Press.

FISCHER M. M. J., 1991, « Anthropology as cultural critique : Inserts for the nineties », *cultural anthropology*, 6, 4 : 525-537.

FISCHER M. M. J., 1995, « Eye(I)ing the sciences and their signifiers (language, tropes, autobiographers) : InterViewing for a cultural studies of science and technology » : 43-84, in G. Marcus (éd.), *Techno-scientific imaginaries : Conversations, profiles, memoirs*. Chicago, Chicago University Press.

FLAMENT C., 1991, « Associations de réseaux et réseaux d’associations. Une approche formelle de l’organisation réticulée », *Sociétés Contemporaines*, 5 : 67-74.

FLETCHER J. C., 1988, *The ethics of genetic control : Ending reproductive roulette*. Buffalo, New York, Prometheus.

FLOWER M. J. & D. HEATH, 1993, « Micro-anatomo politics : Mapping the human genome », *Culture, Medicine, and Psychiatry*, 17, 1 : 27-42.

FOSTER G. M., 1976, « Medical anthropology and international health planning, medical anthropology », *Newsletter*, 7, 3 :12-18.

FOUCAULT M., 1978, *Naissance de la clinique Une archéologie du regard médical*. Paris, Presses Universitaires de France.

FOUCAULT M., 1980, *Power/knowledge : Selected interviews and others writings*. New York, Pantheon.

FOUCAULT M., 1986, *Sept propos sur le septième ange*. Paris, Fata Morgana.

FOUCAULT M., 1994, « Les intellectuels et le pouvoir, entretien avec Gilles Deleuze » : 1954-1988, in D. Defert & F. Ewald (dir.), avec la collaboration de J. Lagrange, *Dits et écrits*. Paris, Gallimard.

FRANKLIN S., 1993, « Essentialism, which essentialism ? Some implications of reproductive and genetic technoscience » : 27-39, in J. Dececco & J. Elia (éd.), *Issues in biological essentialism versus social construction in gay and lesbian identities*. London, Harrington Park Press.

- FRANKLIN S., 1995a, « Postmodern procreation : A cultural account of assisted reproduction » : 323-345, in F.D. Ginsburg & R. Rapp (éd.), *Conceiving the new world order : The global politics of reproduction*. London, University of California Press.
- FRANKLIN S., 1995b, « Science as culture, cultures of science », *Annual Review of Anthropology*, 24 : 163-184.
- FRANKLIN S., 1997, *Embodied progress a cultural account of assisted conception*. London, Routledge.
- FRANKLIN S. & H. RAGONÉ, 1998a, « Introduction » : 1-14, in S. Franklin & H. Ragoné (éd.), *Reproducing reproduction*. Philadelphia, University of Pennsylvania Press.
- FRANKLIN S. & H. RAGONÉ, 1998b, *Reproducing reproduction*. Philadelphia, University of Pennsylvania Press
- FUJIMURA J. H., 1996. *Crafting science a sociohistory of the quest for the genetics of cancer*. Cambridge, Massachusetts, Harvard University Press.
- GAGNÉ R., 1992, « Débat » : 143-176, in M. Mélançon & R. D. Lambert (dir.), *Le Génome Humain Une responsabilité scientifique et sociale*. Québec, Les Presses de l'Université Laval.
- GAVARINI L., 1990, « Experts et législateurs » : 217-249, in J. Testart (dir.), *Le Magasin des Enfants*. France, Gallimard, Coll. Folio/Actuel.
- GINSBURG F. D. & R. RAPP (éd.), 1995, *Conceiving the new world order : The global politics of reproduction*. Berkeley, University of California Press.
- GOLDWORTH A., 1995, « Informed consent in the human genome enterprise », *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics*, 4, 3 : 296-303.
- GOOD B. J., 1994, *Medicine, rationality, and experience An anthropological perspective*. Grande-Bretagne, Cambridge University Press.
- HAHN R. A. & A. KLEINMAN, 1983, « Biomedical practices and anthropological theory », *Annual Review of Anthropology*, 12 : 305-333.
- HALLOWELL N., 1999, « Doing the right thing : genetic risk and responsibility », *Sociology of Health & Illness*, 21, 5 : 597-621.
- HALLOWELL N. & M. P. M. RICHARD, 1997, « Understanding life's lottery : an evaluation of studies of genetic risk awareness », *Journal of Health Psychology*, 2 : 31-43.

HANDWEKER L., 1995, « Social and ethical implications of in vitro fertilization in contemporary China », *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics*, 4, 3 : 355-363.

HARAWAY D. J., 1985, « A manifesto for cyborgs : science, technology and socialist feminism in the 1980s », *Social Review*, 80 : 65-108.

HARAWAY D. J., 1988, « Situated knowledges : the science question in feminism as a site of discourse on the privilege of partial perspective », *Feminist Studies*, 14, 3 : 575-599.

HARAWAY D. J., 1989, « The biopolitics of post-modern bodies : determination of self in immune system discourse », *Differences : Journal of Feminist Cultural Studies*, 1 (1) : 3-43.

HARAWAY D. J., 1992, « The promises of monsters : a regenerative politics for inappropriate others » : 295-337, in L. Grossberg, C. Nelson & P. Treichles (éd.), *Cultural Studies*, New York, Routledge.

HARAWAY D. J., 1997, *Modest_Witness@Second_Millennium.FemaleManc_Meets_OncoMouseTM : Feminism and Technoscience*. New York : Routledge.

HARPER P. & A. CLARKE, 1997, *Genetics, society and clinical practice*. Bios, Oxford.

HAYDEN C. P., 1998, « A biodiversity sampler for the millennium » : 173-206, in S. Franklin & H. Ragoné (éd.), *Reproducing reproduction*. Philadelphia, University of Pennsylvania Press.

HEATH D., 1998, « Locating genetic knowledge : Picturing Marfan syndrome and its traveling constituencies », *Science, Technology and Human Values*, 23, 1 : 71-97.

HELMREICH S., 1995, *Anthropology inside and outside : The looking-glass worlds of artificial life*. Ph. D. dissertation, Department of Anthropology, Stanford University.

HENDERSON L. & J. KITZINGER, 1999, « The human drama of genetics : "hard" and "soft" media representations of inherited breast cancer », *Sociology of Health & Illness*, 21,5 : 560-578.

HÉRITIER F., 1996, *Masculin / Féminin La pensée de la différence*. Paris, Éditions Odile Jacob.

HESS D., 1995, *Science and technology in a multicultural world*. New York, Columbia University Press.

HOLMES H. B., 1992 *Issues in reproductive technology : an anthology*. New York, Garland.

HOPKINS P. D., 1998, *Sex/Machine : Readings in culture, gender, and technology*. Bloomington, Indiana University Press.

HOTTOIS G., 1990, « Le paradigme bioéthique. Une éthique pour la technosciences » : 117-178, in De Boeck-Wesmael, *Sciences, éthiques, sociétés*. Bruxelles / Montréal, ERPI.

HUBBARD R., 1995, « Transparent women, visible genes, and new conceptions of disease », *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics*, 4, 3 : 291-295.

HUMAN GENOME ORGANISATION, 1996, *Déclaration Relative aux Principes Devant Guider la Conduite en Matière de Recherche Génétique*, (En ligne), Heidelberg, du Comité d'Éthique de HUGO, [références du 21 septembre 1998], 3 p., disponible sur World Wide Web : http://www.rmgq.ca/doc/hugo_fr.html.

HUSKINS L., 1938, « Genetics and Medicine », *McGill Medical Journal*, 7 :6-12.

HUXLEY A., 1939, *Le Meilleur des Mondes*. Paris, Plon, Coll. Feux Croisés Âmes et Terres Étrangères.

INSTITUTS DE RECHERCHE EN SANTE DU CANADA, 2001, *Recherche sur les cellules souches humaines : La santé dans un cadre éthique*. Document de travail, [En ligne], IRSC, [Références du 01, 05, 2001], disponible sur : http://www.cihr.ca/governing_council/ad_hoc_working_groups/ahwg_stem_cell_f.shtml.

JACQUARD A., 1978, *Éloge de la différence, la génétique et les hommes*. Vienne, Seuil.

JACQUARD A., 1987, « La devise de la république a-t-elle encore un sens? » : 299-332, in A. Jacquard (dir.), *Les Scientifiques parlent...* France, Hachette.

JODELET D., 1989, « Représentations sociales : un domaine en expansion » : 31-61, in D. Jodelet (dir.), *Les représentations sociales*. Coll. Sociologie d'aujourd'hui, Paris, P. U. F.

JODELET D., 1991, « Définitions de « Préjugé » et « Représentations sociales » » : 36, in *Grand Dictionnaire de la Psychologie*. Paris, Larousse.

JODELET D., 1993, « Les représentations sociales. Regards sur la connaissance ordinaire », *Sciences Humaines*, 27 : 22-24.

JONES H. W., 1996, « The time has come », *Fertility and Sterility*, U.S.A., *American Society for Reproductive Medicine*, 65, 6 : 1090-1092.

KAUFERT P., 2000, « Health policy and the new genetics », *Social Science & Medicine*, 51, 6 : 821-829.

KENEN R., 1984, « Genetic counselling : the development of a new interdisciplinarité field », *Social Science and Medicine*, 18 : 541-559.

KENEN R., 1986, « Growing pains of a new headline care field : genetic counseling in Australia and the United States », *Australian Journal of Social Issues*, 21 : 172-182.

KENEN R., 1997, « Opportunities and impedimenta for a consolidation and expanding profession : genetic counselling in the United States », *Social Science and Medicine*, 45 : 1377-1386.

KERR A., 2000, « The clinical continuum between cystic fibrosis and male infertility », *Social Studies of Science*, 30, 6 : 847-894.

KERR A. & S. CUNNINGHAM-BURLEY, 2000, « On ambivalence and risk : Reflexive modernity and the new human genetics », *Sociology*, 34, 2 : 283-304.

KERR A., S. CUNNINGHAM-BURLEY & A. AMOS, 1997, « The new genetics : Professionals discursive boundaries », *Sociological Review*, 45, 2 : 279-303.

KERR A., S. CUNNINGHAM-BURLEY & A. AMOS, 1998a, « The new genetics and health : Mobilising lay expertise », *Public Understanding of Science*, 7 : 41-60.

KERR A., S. CUNNINGHAM-BURLEY & A. AMOS, 1998b, « Drawing the line : an analysis of lay people's discussions about the new genetics », *Public Understanding of Science*, 41-7 : 113-133.

KEVLES D. J. & E. L. HOOD (éd.), 1992, *The Code of Codes : Scientific and social issues in the Human Genome Project*. Cambridge, MA : Harvard Univ. Press.

KING P. A., 1992, « The past as prologue : Race, class and gene discrimination » : 94-111, in G. J. Annas & S. Elias (éd.), *Gene mapping : Using law and ethics as guides*. New York, Oxford University Press.

KITZINGER J. & J. REILLY, 1997, « The rise and fall of risk reporting – Media coverage of human genetics research, “False memory syndrome” and “Mad cow disease” », *European Journal of Communication*, 12 : 319-350.

KLEINMAN A., 1981, « The meaning context of illness and care : Reflexions on a central theme in the anthropology of medicine », *Sociology of the Sciences*, 5 : 161-176.

KLEINMAN A., 1999, « Moral experience and ethical reflexion : Can ethnography can reconcile them ? A quandary for the “The New Bioéthics” », *Daedalus*, 128, 4 : 69-97.

KNOPPERS B. M. & S. LE BRIS, 1993, « Reproductive genetics : Canadian and European perspectives », *Fetal Diagnosis and Therapy*, 8 Suppl. 1 : 189-201.

KNORR-CETINA K., 1995, « Laboratory studies : the cultural approach to the history of science » : 140-166, in S. Jasanoff, G. E. Markle, J. C. Petersen & T. Pinch (éd.), *Handbook of science and technology studies*. Thousand Oaks, CA, Sage.

KOENIG B. & H. SILVERBERG, 1999, « Understanding probabilistic risk in predisposition genetic testing for Alzheimer disease », *Genetic Testing*, 3, 1 : 55-63.

KOLKER A. & M. B. BURKE, 1994a, *Prenatal testing : a Sociological perspective*. Westport, Bergin & Garvey.

KOLKER A. & M. B. BURKE, 1994b, « Directiveness in prenatal genetic counseling », *Women Health*, 22 : 31 : 53.

KUTUKDJIAN G. B., 1994, « La biologie au miroir de l'éthique », *Bioéthique 9 Naître ou ne pas Naître a-t-on le droit de manipuler la vie?* Le courrier de l'Unesco, 47^e année Septembre : 23-25.

LABORIE F., 1986, « La reproduction : les femmes et la science. Des scientifiques en mal de maternité ? » : 181-190, in *Maternité en mouvement*. Montréal, (éd.). St-Martin.

LABRUSSE-RIOU C., 1991, « La maîtrise du vivant : matière à procès », *Pouvoirs*, 56 : 87-107.

LATOUR B. & S. WOOLGAR, 1986, *Laboratory life : The construction of scientific fact*. Princeton, N. J., Princeton University Press, 2^{ème} édition.

LAYNE L. L., 1998, « Introduction », *Science, Technology and Human Values*, 23, 1 : 4-23.

LEWANDO-HUNDT G. & M. R. FORMAN, 1997, « Autonomy access and care : A study of Palestinian Bedouin of the Negev in Israel », *Social Sciences in Health*, 3, 2, 96-112.

LEWANDO-HUNDT G., A. I. SHOHAM-VARDIB, S. BECKERLEGA, I. BELMAKERB, F. KASSEMB & A. ABU JAAFARB, 2000, « Knowledge, action and resistance : the selective use of pre-natal screening among Bedouin women of the Negev, Israel », *Social Science & Medicine*, 52, 4 : 561-569.

LEWONTIN R. C., 1992, *Biologiy as ideology*. New York, Harper Perennial.

LIPPMAN A., 1991, « Prenatal genetic testing and screening : Constructing needs and reinforcing inequities », *American Journal of Law and Medicine*, 17, 1-2 : 15-50.

LIPPMAN A., 1992a, « Led (astray) by genetic maps : the cartography of the human genome and health care », *Social science and medicine*, 35 : 1469-1476.

LIPPMAN A., 1992b, « Prenatal genetic testing and screening : Constructing needs and reinforcing inertials », *American Journal of Law and Medicine*, 17 : 15-50.

LIPPMAN A., 1993, « Prenatal genetic testing and geneticization : Mother matters for all », *Fetal Diagnosis and Therapy*, 8, supp. 1 : 175-188.

LIPPMAN A., 1994, « The genetics construction of prenatal testing : choice, Consent or Conformity for Women » : 9-34, in K. Rothenberg & E. J. Thompson (éd.), *Women and prenatal testing : Facing the challenges of genetic testing*. Columbus, Ohio, Ohio State University Press.

LIPPMAN W., 1922, *Public opinion*. New-York, Brace.

LOCK M., 1998, « Perfecting society : Reproductive technologies, genetic testing, and the planned family in Japan » : 206-239, in M. Lock & P. A. Kaufert (éd.), *Pragmatic women and body politics*. Cambridge, Cambridge University Press.

LUPTON D. & W. SEYMOURB, 2000, « Technology, selfhood and physical disability », *Social Science and Medicine*, 50, 12 : 1851-1862.

MACINTYRE S., 1995, « The public understanding of science or the scientific understanding of the public ? A review of the social context of the "new genetics" », *Public Understanding of Science*, 74 : 223-232.

MANNHEIM K., 1956, *Idéologie et utopie*, traduction partielle, Paris, Marcel Rivière.

MARANDA P., 1982, « Sémiographie : champs sémantiques et identité culturelle », 79-133, in J. D. Gendron et Al., *Identité culturelle : approches méthodologiques*. Acte du Colloque IDERIC, Nice, Québec.

MARANDA P., 1887, *Mentalité et imaginaire québécois*. Ste-Foy, Laboratoire de recherche en anthropologie.

MARANDA P. et F. P. NZE-NGUEMA, 1994, *L'Unité dans la diversité culturelle, Une geste Bantu*. Sainte-Foy, Les Presses de l'Université Laval.

MARCUS G. (éd.), 1995a, *Techno-scientific imaginaries : Conversations, profiles, memoirs*. Chicago, Chicago University Press.

MARCUS G., 1995b, « Introduction » : 1-10, in G. Marcus (éd.), *Techno-scientific imaginaries : Conversations, profiles, memoirs*. Chicago, Chicago University Press.

MARSHALL P. A., 1992, « Anthropology and bioethics. » *Medical Anthropology Quarterly*, 6 : 49-73.

MARSHALL P. A., 2000, *The relevance of culture for informed consent*. U. S. Funded International Research. Crystal City, National Bioethics Advisory Commission.

MARSHALL P. A. & B. A. KOENING, 1996, « Bioethics in anthropology : Perspectives on culture, medicine, and morality » : 348-73, in C. F. Sargent & T. M. Johnson (éd.), *Medical anthropology : Contemporary theory and method*. Revised Edition, Londre, Praeger.

MARTEAU T. & M. RICHARDS, 1996, *The troubled helix, : Social and psychological implications of the new human genetics*. T. Marteau & M. Richards (éd.), Cambridge, Cambridge University, Press.

MARTEAU T., M. JOHNSTON, R. W. SHAW & J. SLACK, 1989, « Factors influencing the uptake of screening for neural tube defects and amniocentesis to test for Down's Syndrome », *British Journal of Obstetrics and Gynaecology*, 96 : 739-741.

MARTIN E., 1987, *The woman in the body : A cultural analysis of reproduction*. Boston, Beacon.

MARTIN E., 1991, « The egg and the sperm : how science has constructed a romance based on male and female roles », *Sings*, 16, 3 : 485-501.

MARTIN E., 1994, *Flexible bodies : Tracking immunity in America from the day of polio to the age of AIDS*. Boston, M. A., Beacon.

MARTIN E., 1998, « Anthropology and the cultural study of science », *Science, Technology & Human Values*, 23, 1 : 24-44.

MARTIN P. A., 1999, « Genes as drugs : The social shaping of gene therapy and the reconstruction of genetic disease », *Sociology of Health & Illness*, 21,5 : 517-538.

MARTIN P. A., 1995, « The American gene therapy industrie and the social shaping of a new technology », *The Genetic Engineer and Biotechnologist*, 15 : 155-167.

MARX K. & F. ENGELS, 1968, *L'idéologie allemande. Critique de la philosophie allemande la plus récente dans la personne de ses représentants Feuerbach, B. Bawer et Stirner, et du socialisme allemand dans celle de ses différents prophètes*. Paris, Éditions sociales.

McDERMOTT R., 1998, « Ethics, epidemiology and the thrifty gene : biological determinism as e hearth hazard », *Social Science and Medicine*, 7,9 : 597-621.

McNEIL M. & S. FRANKLIN, 1993, « Editorial : procreation stories », *Science as Culture*, 17 : 477-182.

McNEIL M., I. VARCOE & S. YEARLY (éd.), 1990, *The new reproductive technologies*. London, Mcmillan.

MÉLANÇON M. & R. D. LAMBERT (dir.), 1992, *Le génome humain une responsabilité scientifique et sociale*. M. Mélançon & R. D. Lambert (dir.), Québec, Les Presses de l'Université Laval.

MEYER F., 1983, « Faut-il constituer une anthropologie médicale française ? » : 128, in A. Retel-Laurentin, *Une anthropologie médicale en France ?* Paris, Éditions du CNRS.

MICHIE S., F. BRON, M. BOBROW & T. MARTEAU, 1997, « Non-directiveness in genetic counselling : an empirical study », *American Society of Human Genetics*, 60 : 40-47.

MOLINES H., 1984, « Les principes qui fondent la filiation en matière de droit » : 13-33, in Collectif (éd.), *Le nouveau roman familial ou on te le dira quand tu seras grand*. Paris, ESF.

MOSCIVICI S., 1961, *La psychanalyse, son image et son public. Étude sur la représentation sociale de la psychanalyse*. Paris, P.U.F.

MULKAY M., 1997, *The embryo research debate : science and the politics of reproduction*. Cambridge, Cambridge University Press.

MULLER J. H., 1994, « Anthropology, bioethics, and medicine : a provocative trilogy », *Medical Anthropology*, 8 : 448-467.

NATIONAL COMMISSION FOR THE PROTECTION OF HUMAN SUBJECTS OF BIOMEDICAL AND BEHAVIORAL RESEARCH, (1978) 1982, « Belmont Report » : 233-250, in, *Médecine et expérimentation*, (traduction), (Cahiers de bioéthique no. 4), Québec, Presses de l'Université Laval.

NELKIN D., 1994, « Promotional metaphors and their popular appeal », *Public Understanding of Science*, 3, 1 : 25-31.

NELKIN D., 1997, « The social dynamics of genetic testing : the case of Fragile-X », *Medical Anthropology Quarterly*, 10 : 537-550.

NELKIN D. & L. ANDREWS, 1999, « DNA identification and surveillance creep », *Sociology of Health & Illness*, 21,5 : 689-706.

NELKIN L. & M. S. LINDEE, 1995, *The DNA mystique. The gene as a cultural icon*. New York, W. H. Freeman and Co.

NOVAES S., 1991, *Biomédecine et devenir de la personne*. Coll. Esprit, Paris, Seuil.

ORGANISATION MONDIALE DE LA SANTÉ, 1997, *Proposed international guidelines on ethical issues in medical genetics and genetic services, Report of a Who meeting on ethical issues in medical genetics*, [En ligne], Genève, [références du 15 janvier 1998], informal publication of the WHO, 15 p., disponible sur World Wide Web : <http://www.WHO/GL/ETH/98.1>.

PARENS E., 1999, « Researchers close in on primordial stem cells », *The Hastings Center Report ; Hastings-on-Hudson*, 29, 1 : 51-52.

PARIZEAU M. H., 1989, *Bioéthique méthodes et fondements*. M.-H Parizeau (dir.), Québec, ACFAS, Les cahiers scientifiques.

PARSONS E. & P. ATKINSON, 1992, « Lay construction of genetic risk », *Sociology of Health & Illness*, 14 : 439-455.

PARSONS E. & P. ATKINSON, 1993, « Genetic risk and reproduction », *The Sociological Review*, 41 : 679-706.

PEMBREY M. E., 1998, « In the light of preimplantation genetic diagnosis : some ethical issues in medical genetics revisited », *European Journal of Human Genetics*, 6 : 4-11.

PETERSEN A., 2001, « Biofantasies : genetics and medicine in the print news media », *Social Science and Medicine*, 52,8 : 1255-1268.

PICKERING A. (éd.), 1992, *Science as practice and culture*. Chicago, University of Chicago Press.

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.

PLAUCHU H. & C. PERROTIN, 1991, « Les demandes de diagnostic anténatal et les conditions éthiques du discernement » : 37-51, in G. Durand & C. Perrotin (dir.), *Contribution à la réflexion bioéthique, Dialogue France-Québec*. Québec, Fides, Coll. Vie, Santé et Valeurs.

PRESS N. & C. H. BROWNER, 1998, « Characteristics of women who refuse an offer of prenatal diagnosis : Data from the California Maternal Serum Alpha Fetoprotein blood test Experience », *American Journal of Medical Genetics*, 78, 5 : 433-445.

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.

RABINOW P., 1992, « Artificiality and enlightenment : from sociobiology to biosociality » : 234-252, in J. Crary & S. Kwinter (éd.), *Incorporations*. New York, Zone.

RABINOW P., 1993, « Galton's regret and DNA typing » : 59-65, in D. Heath & P. Rabinow (éd.), *Bio-politics : The anthropology of the new genetics and immunology*. *Journal of Cultural Medicine and Psychiatry*, 17 (Special Issue).

RABINOW P., 1994a, « The third culture », *History of Humain Sciences*, 7, 2 : 53-64.

RABINOW P., 1994b, « Introduction a vital rationalist » : 11-22, in F. Delaporte (éd.), Traduit par A. Goldhammer, *A vital rationalist : Selected writings from Georges Canguilhem*. New York, Zone.

RABINOW P., 1995, Reflections on fieldwork in Alameda : 155-176, in G. Marcus (éd.), *Techno-scientific imaginaries : Conversations, profiles, memoirs*. Chicago, Chicago University Press.

RABINOW P., 1996, *Making PCR : A story of biotechnology*. Chicago, University of Chicago Press.

RABINOW P., 1999, *French DNA*. Chicago, University of Chicago Press.

RAGONÉ H., 1994, *Surrogate motherhood : Conception in the heart*. Boulder and London, Westview Press.

RAPP R., 1984, « The ethics of choice », *Ms. Magazine*, 97-100.

RAPP R., 1989, « Moral pioneers : women, men and fetuses on a frontier of reproductive technology » : 101-116, in E. Baruch, A. D'Adamo & J. Seager (éd.), *Embryos, ethics and women's right*. New York, Harringdon Park Press.

RAPP R., 1993a, « Sociocultural differences in the impact of amniocentesis. An anthropological research report », *Fetal Diagnostic and Therapy*, 1 : 90-96.

RAPP R., 1993b, « Amniocentesis in Sociocultural perspective », *Journal of Genetic Counseling*, 2, 3 : 183-196.

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., 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=.](http://proquest.umi.com/pqdlink?Ver=1&Exp=07-01-2003&FMT=FT&DID=)

RAPP R., 2000, *Testing Women, testing the fetus The social impact of amniocentesis in America*. New York, Routledge.

RAPP R., D. HEATH & K. S. TAUSSIG, 2000, « Genealogical dis-ease : where hereditary abnormality, biomedical explanation and family responsibility meet » in S. Franklin & S. McKinnon (éd.), *The new anthropology of kinship*. Durham NC, Duke University Press (in press).

RAYMOND J. G., 1993, *Women as wombs : Reproductives technologies and the battle over women's freedom*. San Francisco, Harper San Francisco.

REILLEY P. R., 1977, *Genetics, law and social policy*. Cambridge, Harvard University Press.

RÉSEAU DE MÉDECINE GÉNÉTIQUE APPLIQUÉ, 2000, *La Recherche en génétique humaine, cadre éthique*. Montréal, RMGA.

RICHARDS M. P. M., 1996, « Lay and professional knowledge of genetics and inheritance », *Public understanding of Science*, 5 : 217-230.

RICHARDS M. P. M., 1993, « The new genetics : some issues for social scientists », *Sociology of Health & Illness*, 15,5 : 567-586.

RIGOULET D., 2000, « Idéologie » : 345-347, in P. Bonté & M. Izard, *Dictionnaire de l'ethnologie et de l'anthropologie*. France, Quadrige/Puf.

ROCHER G., 1969, *Introduction à la sociologie générale*. Tome I, Montréal, Hurtubise HMH.

ROCHER G., 1982, « Le droit et l'imaginaire social », *Recherches sociographiques*, 23, 1-2 : 65-74.

ROTHMAN B. K., 1986, *Tentative pregnancy : Prenatal diagnosis and the future of motherhood*. New York, Norton.

ROTHMAN B. K., 1996, « Of maps and imagination : sociology confronts the genome », *Social Problems*, 43 : 1-10.

ROUSE J., 1993, « What are Cultural Studies of Scientific Knowledge ? », *Configurations*, 1.

ROUSSEAU J., 1945, *L'hérédité et l'homme*. Montréal, Les Éditions de l'Arbre.

ROWLAND R., 1992, *Living laboratories : Women and reproductive technologies*. Bloomington and Indianapolis, Indiana University Press.

SAILLANT F. & S. GENEST, 1990, « Présentation. Le recadrage culturel des problèmes cliniques », *Anthropologie et sociétés*, 14, 1 : 5-8.

SCHEPER-HUGHES N. & M. LOCK, 1987, « The mindful body : A prolegomenon to future work in medical anthropology », *Medical Anthropology, Quarterly*, 1 : 6-41.

SFEZ L., 1995, *La santé parfaite : critique d'une nouvelle utopie*. Paris, Seuil.

SHAKESPEARE T. 1994, « Cultural representation of disabled people : dustbins for disavowal ? », *Disability & Society*, 9, 3 : 283-299.

SHAKESPEARE T., 1995, « Back to the future ? New human genetics and disabled people », *Critical Social Policy*, 46 : 22-35.

SHAKESPEARE T., 1998. « Choices and rigottes : Eugenics, genetics and disability equality », *Disability and Society*, 13, 5 : 665-681.

SHAKESPEARE T., 1999, « “Losing the plot“ ? Medical and activist discourses of contemporary genetics and disability », *Sociology of Health & Illness*, 21,5 : 669-688.

SHARP L. A., 2000, « The commodification of the body and its parts », *Annual Review of Anthropology*, 29 : 287-328.

SPERBER D., 1989, « L'étude anthropologique des représentations : problèmes et perspectives » : 115-130, in D. Jodelet (dir.), *Les représentations sociales*. Coll. Sociologie d'aujourd'hui, Paris, P. U. F.

STACEY M. (éd.), 1992, *Changing human reproduction : Social science perspectives*. London, Newberry Park and New Delhi, Sage.

STACEY M., 1996, « The new genetics : a feminist view » : 331-349, in T. Marteau & M. Richards (éd.), *The troubled helix : social and psychological implications of the new human genetics*. Cambridge, University Press, Cambridge.

STEINBERG D. L., 1997, *Bodies in glass : Genetics, eugenics, embryo ethics*. Manchester, Manchester University Press.

STOCKDALE A., 1999, « Waiting for the cure : mapping the social relations of human gene therapy research », *Sociology of Health & Illness*, 21, 5 : 579-596.

STRATHERN M., 1992, *Reproducing the future. Essays on anthropology kinship and the new reproductive technologies*. New York, Angleterre, Routledge.

STRATHERN M., 1995a, « Displacing knowledge : Technology and the consequences for kinship » : 346-368, in S. Franklin & H. Ragoné (éd.), *Reproducing reproduction*. Philadelphia, University of Pennsylvania Press.

STRATHERN M., 1995b, « Nostalgia and the new eugenics » : 97-120, in D. Battaglia (éd.), *Rhetorics of self-making*. Berkely, University of California Press.

SULEIMAN E., 1994, « 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*, 47^e année Septembre : 20-22.

TAGUIEFF P. A., 1994, « Retour sur l'eugénisme. Question de définition (Réponse à Jacques Testart) », *ESPRIT*, 200 : 198-215.

US TASK FORCES ON GENETIC TESTING, 1998, *Promoting safe and effective genetic testing in the United States*. N. A. Holtzman & M. S. Watson (éd.), Baltimore M.D., Johns Hopkins University Press.

TAUSSIG K. S., R. RAPP & D. HEATH, 2000, « Flexible eugenics : discourses of perfectibility and free choice at the millenium », in A. Goodman & M. S. Lindee, *Anthropology in the age of genetics*. Berkeley, University California Press (in press).

TAYLOR J. S., 1998, « Image of contradiction : Obstetrical ultrasound in american culture » : 15-45, in S. Franklin & H. Ragoné (éd.), *Reproducing Reproduction*. Philadelphia, University of Pennsylvania Press.

TESTART J., 1984, *De l'éprouvette au bébé spectacle*. Bruxelles, Le Genre Humain, Complexes.

TESTART J., 1986, *L'oeuf Transparent*. France, Flammarion, Coll. Champs.

TESTART J., 1994, « Les risques de la purification génique : questions à Pierre-André Taguieff », *ESPRIT*, 199 : 178-184.

TESTART J., 1995, « The new eugenic and medicalized reproduction », *Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics*, 4, 3 : 304-312.

TESTART J. & Al., 1990, « Maîtriser la science » : 498-500, in J. Testart (dir.), *Le Magasin des Enfants*. France, Gallimard, Coll.Folio/Actuel.

THOMSON J. A. & J. S. ODORICO, 2000, « Human embryonic stem cell and embryonic germ cell lines », *Trends in Biotechnology*, 18, 2 : 53-57.

TRAWEEK S., 1992, « Border crossings : narratives stratégies in science studies and among physicists in Tsukuba Science City, Japan » : 429-466, in A. Pickering (éd.), *Science as practice and culture*. Chicago, University of Chicago Press.

TRAWEEK S., 1993, « Cultural differences in high-energy physics : contrasts between Japan and United States » : 3-25, in D. Heath & P. Rabinow (éd.), *Bio-Politics : The anthropology of the New Genetics and Immunology. Journal of Cultural Medicine and Psychiatry*, 17 (Special Issue).

TURNEY J., 1995, « The public understanding of genetics – where next ? », *European Journal of Genetics and Society*, 1 : 5-20.

UNESCO, 1994, *Bioéthique 9 Naître ou ne pas Naître a-t-on le droit de manipuler la vie?* Le courrier de l'Unesco, 47^e année Septembre.

UNESCO, 1997, *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme. [En ligne]*, Paris : UNESCO, Novembre 1997, [références du 15 janvier 1998], 7 p., Disponible sur World Wide Web : <http://www.unesco.org/ibe/fr/genome/projet/index/html>.

VACARIE I., 1993, « Examens génétiques et médecine prédictive », *Revue de Droit Sanitaire et Social*, 3 : 429-439.

VACQUIN M., 1990, « Le face-à-face de la science et du sexuel » : 389-414, in J. Testart (dir.), *Le Magasin des Enfants*. France, Gallimard, Coll. Folio/Actuel.

VACQUIN M., 1991, « Filiation et artifice, nouvelles techniques et vieux fantasmes » : 131-149, in Le supplément, *Revue d'éthique et de théologie morale*. Paris, Éditions du Cerf.

VAN DIJK T., 1998, *Imagination : Popular images of genetics*. New York, New York University Press.

VANDELAC L., 1990, « L'embryo-économie du vivant... ou du numéraire aux embryons surnuméraires » : 161-193, in J. Testart (dir.), *Le Magasin des Enfants*. France, Gallimard, Coll. Folio/Actuel.

VANDELAC L., 1991, « Embryons congelés : derrière la glace d'une éthique biomédicale » : 259-285, in G. Durand & C. Perrotin (dir.), *Contribution à la réflexion bioéthique. Dialogue France-Québec*. Québec, Fides, Coll. Vie, Santé et Valeurs.

VANDELAC L., 1992, « Débat » : 143-176, in M. Mélançon & R. D. Lambert (dir.), *Le Génome Humain Une responsabilité scientifique et sociale*. Québec, Les Presses de l'Université Laval.

VANDELAC L., 1996, « Technologies de la reproduction : l'irresponsabilité des pouvoirs publics et la nôtre : technologies médicales et changements de valeurs », *Sociologie et société*, 28, 2 : 59-75.

WAILOO K., 1997, *Drawing blood : Technology and the disease identity in twentieth century America*. Baltimore M.D., Johns Hopkins University Press.

WATSON J., 1990, « The Human Genome Project : Past, present and future », *Science*, 248 : 44-49.

WENDELL S., 1992, « Toward a feminist theory of disability » , in H. B. Holmes and L. Purdy (éd.), *Feminists perspectives in medical ethics*. Bloomington, Indiana University Press.

WERTZ D. 1992, « Ethical and legal implications of the new genetics : issues for discussion », *Social Science and Medicine*, 35 : 495-505.

WERTZ D. 1994, « Provider gender and moral reasoning : the politics of an "ethics of care" », *Journal of Genetic Counselling*, 3 : 95-112.

WERTZ D. C. & J. C. FLETCHER, 1998, « Ethical and social issues in prenatal sex selection : a survey of geneticists in 37 nations », *Social Science and Medicine*, 46, 2 : 255-273.

WOOLGAR S., 1988, *Science : the very idea*. New York, Key-Ideas.

WYMELENBERG S., 1990, *Science and babies : Private decisions, public dilemma*. Washington D. C., National Academic Press.

YOXEN E., 1982, « Constructing genetic diseases » : 144-161, in P. Wright & A. Treacher (éd.), *The problem of medical knowledge*. Edinburgh, Edinburgh University Press.

ZIMMERMAN D. H., 1970, « The practicalities of rules use » : 221-238, in J. D. Douglas (éd.), *Understanding Everyday Life*. London, Routledge & Kegan Paul.

ANNEXE A) GRANDS PRINCIPES ET LIGNES DIRECTRICES EN GÉNÉTIQUE HUMAINE

Dans cette annexe, nous verrons brièvement et d'une façon non-exhaustive : a) les objectifs, b) les principes éthiques et c) les lignes directrices que partagent trois grands organismes internationaux : L'UNESCO, avec la *Déclaration Universelle sur le Génome Humain et les Droits de l'Homme* du Comité International de Bioéthique (1997), l'OMS (WHO), avec *Proposed International Guidelines on Ethical Issues in Medical Genetics and Genetic Services* (1998) et le Comité d'éthique de HUGO, avec la *Déclaration Relative aux Principes Devant Guider la Conduite en Matière de Recherche Génétique* (1996). Ces organismes ont été choisis parce qu'on y retrouve l'ensemble des normes éthiques qui viennent baliser la génétique humaine, et dont se sont inspiré plusieurs autres organismes nationaux et internationaux.

Par la suite, nous ferons un survol des principes adoptés par le Conseil de l'Europe (1997), avec la *Convention pour la protection des droits de l'homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie et de la médecine : Convention sur les droits de l'homme et la biomédecine* (d), et des règles émises en 1998, par le Conseil de recherches médicales du Canada (CRM), le Conseil de recherches en sciences naturelles et en génie du Canada (CRSNG) et le Conseil de recherches en sciences humaines du Canada (CRSH) 1998, dans leur *Énoncé de politique des trois conseils : Éthique de la recherche avec les êtres humains*.

La plupart de ces principes et lignes directrices sont encore effectifs aujourd'hui. Il y a cependant des modifications en cours visant, par exemple, à permettre la recherche sur les cellules souches embryonnaires. Au fur et à mesure que les technologies et les connaissances avancent, certaines normes sont transformées ou remises en question.

a) Objectifs poursuivis

UNESCO:

« La déclaration a pour ambition d'assurer un développement de la génétique humaine pleinement respectueux de la dignité et des droits de la personne humaine et bénéfique à l'humanité tout entière. Les avancées de la génétique humaine, riches de promesses pour améliorer la santé et le bien-être de l'humanité, pourraient également être utilisées à des fins néfastes, contraires à la dignité et aux droits de l'individu ou au respect de l'intégrité humaine. Il est de la responsabilité de la communauté internationale de prémunir l'humanité contre ces risques, en énonçant les principes dont le respect universel permettra de prévenir toutes dérives » (UNESCO, 1997 : 3).

OMS/WHO

Les recommandations de l'Organisation Mondiale de la Santé visent à servir de guide, tant au niveau national qu'international, afin de protéger les populations et les familles identifiées comme porteuses ou atteintes de maladies génétiques et d'aider à élaborer des politiques et des pratiques garantissant l'accessibilité aux soins, à la qualité des services et au développement de la médecine génétique.

« The primary purpose of these proposed guidelines is to assist policy-makers, officials, practitioners and other health workers in the Member States of WHO in ensuring that genetic information and genetic services are introduced into the broader medical practice of the nations in ethically acceptable ways. A secondary purpose is to allay fears and to reassure the public that adequate controls exist in member countries to prevent abuses of genetic information and unacceptable practices » (WHO, 1998 : 1).

De plus, même si la médecine génétique représente un grand potentiel pour la santé publique, l'OMS mentionne qu'elle devrait toujours se développer dans un but de justice et d'équité.

« However, these advances will only be acceptable if their application is carried out ethically, with regard to autonomy, justice, education and the beliefs and laws of each nation and community » (WHO, 1998 : i).

HUGO

Le Comité d'éthique de HUGO, à la demande du Conseil de l'Organisation du génome humain (HUGO), a proposé des lignes directrices et des procédures, en vue de répondre aux préoccupations que soulèvent leurs projets¹. Par exemple : la crainte de discrimination et de stigmatisation des individus et des populations, le réductionnisme génétique et l'imputation de problèmes sociaux à des facteurs génétiques, le manque de respect des valeurs et des cultures et l'insuffisante implication de la communauté scientifique avec le public. Ainsi, des lignes directrices voudraient assurer

« [...] que des normes éthiques soient satisfaites dans le déroulement des projets sur le génome humain (PGH) et sur la diversité du génome humain (PDGH) » (HUGO, 1996, p.1).

¹ Le Projet du génome humain (PGH), vise l'identification de tous les gènes humains et le séquençage intégral du génome. Le Projet sur la diversité du génome humain (PDGH), est un projet scientifique supplémentaire déployé pour mesurer la variation génomique chez l'espèce humaine.

b) Grands principes partagés par les trois organismes

- Dérivés des principes de dignité, de liberté et de solidarité entre les humains :
- Reconnaissance du génome humain comme faisant partie du patrimoine commun de l'humanité, dans le respect de l'être humain, à la fois comme individu et comme membre de l'espèce humaine
- Adhésion aux normes internationales des droits de l'Homme
- Reconnaissance et la défense de la dignité et de la liberté humaines
- Respect des valeurs, des différences culturelles et l'inviolabilité des participant(e)s
- Primauté des droits de la personne humaine et de l'individu, sur ceux de la société ou de la science
- Solidarité et coopération internationale
- Liberté de la recherche

c) Lignes directrices partagées par les trois organismes
--

- Interdit de discrimination à partir de critères génétiques
- Évaluation rigoureuse des risques et bénéfiques, préalables à la recherche, au traitement ou au diagnostic génétique
- Éducation et formation pour assurer la compétence des professionnels de la santé en matière de génétique
- Équité dans l'accessibilité et la qualité des services génétiques
- Communication entre les scientifiques et transfert des connaissances aux populations, aux familles et aux individus
- Conseil génétique, juste et non biaisé, essentiel à tout test génétique, devant se poursuivre si la personne, la famille ou le groupe veut connaître les résultats et ce dans le respect des valeurs individuelles et culturelles
- Consentement volontaire et éclairé en ce qui concerne la participation aux tests, aux dépistages et aux recherches
- Protection de la confidentialité et respect du droit à la vie privée en ce qui concerne le matériel et les informations génétiques et leurs utilisations par un tiers, qu'il soit du domaine de la médecine, de la recherche, du secteur privé ou encore de la famille. Consentement nécessaire pour l'accès à l'information génétique

- Mise au point de politiques de codification, de transfert et de conservation du matériel et des informations génétiques avant les prélèvements
- Respect du choix des participant(e)s pour ce qui concerne la conservation des matériaux et des informations génétiques. Consentement pour leurs utilisations ultérieures ou simultanées. Respect du choix d'être informé ou non des résultats de la recherche ou des découvertes fortuites (ces choix lient aussi les autres chercheur(e)s et les laboratoires)
- Collaboration entre les individus, les populations et les chercheur(e)s dans les programmes de recherche ainsi qu'entre les pays industrialisés et les pays en développement
- Standardisation essentielle des conditions préalables et des consentements dans une perspective de partage des connaissances et des pratiques
- Interdit de compensation monétaire pour la participation à la recherche
- Continuité et évaluation continue pour être en mesure de respecter la dignité humaine dans la recherche, la collaboration et les traitements en génétique humaine

d) Valeurs et principes défendus par le Conseil de l'Europe

- Sauvegarde et développement des droits de l'Homme et des libertés fondamentales
- Respect de l'être humain comme individu et comme membre de l'espèce humaine
- Utilisation des progrès pour le bénéfice des générations présentes et futures
- Coopération internationale

Article 1- Garantir la dignité de l'être humain et les droits et libertés fondamentaux de la personne

- Primauté de l'être humain sur l'intérêt de la société ou de la science
- Équité dans l'accès aux soins
- Consentement éclairé assisté du conseil génétique
- Choix d'être ou non informé
- Respect des différences dans les systèmes de valeurs
- Droit à la vie privée
- Interdit de discrimination
- Tests prédictifs exclusifs à des fins médicales (clinique ou recherche), sous réserve d'un conseil génétique approprié
- Interdit de modifier ou d'intervenir sur les cellules germinales
- Interdit de sélectionner sur la base sexe, sauf pour éviter une maladie héréditaire grave
- Protection des personnes se prêtant à une recherche
- Risques encourus par la personne, proportionnels aux bénéfices potentiels de la recherche Évaluation de l'objectif de recherche et examen éthique pluridisciplinaire

- Consentement écrit qui peut être retiré à tout moment
- Protection des personnes n'ayant pas la capacité de consentir à la recherche
- Protection adéquate, selon la loi, de l'embryon *in vitro*
- Interdit de fabriquer des embryons humains à des fins de recherche
- Interdit de retirer une source de profit en vendant ou louant le corps humain ou ses parties
- Interdit d'utiliser ou de conserver les parties du corps humain prélevées au cours d'une intervention, dans un but autre que celui pour lequel elles ont été prélevées, sans avoir appliqué les procédures d'information et de consentement appropriées

e) Énoncé de principes pour la recherche en génétique humaine, Trois Conseils du Canada

- Consentement éclairé
- Obligation de communiquer les résultats de la recherche si les participant(e)s le désirent
- Protection des résultats des tests génétiques contre l'accès à un tiers, sauf si les participant(e)s ont donné leur consentement
- Codification des renseignements familiaux conservés dans les banques de données pour préserver l'anonymat
- Divulgence des informations relatives à tous les inconvénients de la recherche et à la façon dont ils seront pris en charge
- Protocole de recherche incluant le conseil génétique, si nécessaire
- Interdit de modifier génétiquement les cellules germinales et les embryons
- Obligation de présenter des projets de recherche qui tiennent compte des questions éthiques concernant le respect de la vie privée et des renseignements personnels, la conservation et l'utilisation des données et des résultats ultérieurs de recherche, le retrait des données par le sujet et à toutes les communications futures avec les sujets, les familles et les groupes
- Le chercheur doit informer les participant(e)s, au début de la recherche, de la possibilité que le matériel génétique ou les informations en découlant puissent faire l'objet de transactions commerciales

ANNEXE B SCHÉMAS D'ENTREVUES SEMI-DIRIGÉES

A) Les chercheur(e)s et les médecins

1 INTRODUCTION À L'ENTREVUE

- Circonstances qui ont menées à développer le goût de la science ou la médecine
- Formation académique et parcours professionnel

2 PRATIQUES

- Activités professionnelles
Types de pratiques, services, activités cliniques ou projets de recherche, forme d'organisation des services et de la recherche, collaboration, institution, financement
- Responsabilité et rôles professionnels et sociaux
Les limites à la pratique ou à la recherche
Le transfert des connaissances et des technologies
Production de normes
- Préoccupations

3 INTERACTIONS

- Interactions avec d'autres institutions
Types d'institution, qualité, nécessité et conditions des interactions
- Interactions avec d'autres professionnels
Types de professionnels, qualité, nécessité et conditions des interactions
- Interactions avec les patient(e)s
Types de patient(e)s, qualité, nécessité et conditions des interactions
- Préoccupations

4 REPRÉSENTATIONS

- Représentations de la génétique
Développement, organisation, services, perception sociale, dangers, imaginaire concernant la génétique, rôle de la société, place du privé, place de l'État
- Représentations de l'avenir
Impact de la génétique sur la société, clonage, thérapie génique, médecine génétique de l'avenir
- Préoccupations

5 RÔLE DE L'INFORMATEUR OU DE L'INFORMATRICE DANS LE DÉVELOPPEMENT DE LA GÉNÉTIQUE

B) Les patient(e)s

- 1 INTRODUCTION À L'ENTREVUE
 - Formation académique et parcours professionnel
 - Circonstances qui ont menées à la consultation

- 2 PRATIQUES
 - Professionnel(le)s rencontrés
Types de pratiques, services, activités cliniques ou projets de recherche, itinéraire parcouru
 - Préoccupations

- 3 INTERACTIONS
 - Interactions avec les professionnel(le)s
Types de professionnel(le)s, qualité des interactions, conditions de la rencontre, nécessité et conditions des interactions
 - Préoccupations

- 4 REPRÉSENTATIONS
 - Représentations de la génétique
Développement, organisation, services, perception sociale, dangers, imaginaire concernant la génétique, rôle de la société, place du privé, place de l'État
 - Représentations de l'avenir
Impact de la génétique sur la société, clonage, thérapie génique, médecine génétique de l'avenir
 - Préoccupations

- 5 LE RÔLE DE L'INFORMATEUR OU DE L'INFORMATRICE DANS LE DÉVELOPPEMENT DE LA GÉNÉTIQUE

ANNEXE C LISTE SYNTHÈSE DES ÉLÉMENTS QUI FAVORISENT L'ÉMERGENCE NORMATIVE

FACTEURS ET CIRCONSTANCES QUI FAVORISENT L'ÉMERGENCE NORMATIVE

Connaissances

- Changements de conceptions sur la reproduction humaine
- Application des normes de la génétique aux pratiques sociales reproductives
- Développement et application de l'eugénisme
- Discrimination et élimination institutionnalisées à partir de pseudo-connaissances en génétique
- Développement des connaissances qui ne permettent plus de justifier l'eugénisme
- Développement de la génétique humaine comme discipline
- Nouvelle génétique
- Développement de nouvelles connaissances sur les maladies génétiques et sur les tests diagnostics
- Intégration des connaissances de la génétique en médecine
- Développement d'une nouvelle spécialité médicale
- Changement dans les normes traditionnelles de la pratique médicale
- Non-interférence de l'État dans les décisions reproductives
- Transfert des connaissances aux patient(e)s
- Partage des responsabilités cliniques des médecins sur la transmission des connaissances avec d'autres corps professionnels
- Non-directivité dans la pratique
- Autonomie de l'individu
- Participation active et implication des chercheur(e)s en clinique
- Information du public
- Proximité de la recherche fondamentale et de la clinique
- Développement accéléré des connaissances et des pratiques
- Danger d'atteinte à l'intégrité de l'espèce et de l'individu

Nouvelles pratiques scientifiques, biomédicales et sociales

- Passage des pratiques aux pratiques sociales par le biais de l'eugénisme
- Pratiques idéologiques d'amélioration de l'humanité par des moyens discriminatoires
Politiques de stérilisation, de contrôle de l'immigration, d'élimination de plusieurs catégories de personnes
- Programmes d'hygiène publique obligatoires
- Développement de nouvelles technologies qui font passer la génétique de l'institution politique à l'institution biomédicale
- Campagnes eugénistes, pour éviter la prolifération de gènes délétères jusqu'au début des années 70
- Modifications sociales qui ont apporté des changements majeurs dans la pratique de la génétique
- Changements de normes sociales = Changements dans les pratiques génétiques = émergence de nouvelles normes : eugénisme / génétique humaine ; hygiène publique /

conseil génétique ; stérilisation et élimination / l'avortement sélectif ; participation obligatoire / participation volontaire ; choix étatique / choix individuel

- Tensions et émergences normatives amenées par la pratique de la génétique médicale et de la médecine génétique entre les droits individuels et les droits collectifs
- Développements technologiques = émergence de normes plus scientifiques et moins idéologiques dans la pratique de la génétique
- Développements technologiques = émergence d'une nouvelle spécialité médicale en génétique
- Émergence de nouvelles normes dans la pratique clinique
- Absence de normes pour le contrôle des transferts technologiques de la recherche à la clinique
- Absence de normes pour standardiser la collaboration entre la recherche et la clinique
- Nouvelles normes en émergence, par l'intermédiaire d'hybrides (médecins généticiens chercheurs)
- Introduction de nouvelles sphères normatives institutionnelles dans la sphère normative biomédicale à cause du financement public et privé
- Absence de normes sociales pour contrôler le secteur privé
- Absence de normes gouvernementales pour contrôler le secteur privé
- Absence de normes gouvernementales pour imposer l'expérimentation sur les animaux avant de transférer les technologies à l'humain
- Absence de normes médicales qui officialiserait la participation des chercheur(e)s en clinique
- Absence de normes pour assurer la compétence scientifique des médecins
- Modification des cadres normatifs individuels en recherche par l'expérience de la rencontre avec les patient(e)s
- Émergence de normes axées sur le transfert des connaissances dans la pratique scientifique, ainsi que sur la dénonciation des dérives
- Absence de normes sociales pour contrôler le développement de la génétique
- Changement dans les pratiques cliniques : pratiques orientées vers le conseil génétique, le diagnostic, les solutions palliatives et l'approche prédictive
- Émergence normative stimulée par l'espoir
- Émergence normative favorisant l'accès à la recherche pour les patient(e)s
- Émergence de nouvelles normes dans la pratique médicale concernant le partage des responsabilités et la confidentialité et la protection des patient(e)s
- Inadéquation des normes de pratique et de formation
- Émergence de normes favorisant des pratiques médicales fortement axées sur l'autonomie des patient(e)s
- Absence de normes qui obligerait la présence d'un support multidisciplinaire dans la pratique clinique de la génétique
- Émergence de classes de patient(e)s basées sur la capacité d'appropriation des connaissances
- Inefficacité des normes éthiques pour pallier l'iniquité face à la disparité dans la capacité d'appropriation des connaissances et ses conséquences sur l'accès aux services
- Émergence de nouvelles normes basées sur un contrôle individuel de la reproduction sélective
- Absence de normes pour empêcher les choix individuels en reproduction de verser dans une forme différente d'eugénisme
- Absence de normes pour empêcher la science d'imposer ses normes à la société

- Émergence d'une forte demande pour les tests et les services génétiques par les patient(e)s qui génèrent l'émergence de nouvelles normes de consommation des services
- Émergence du pouvoir des normes sociales concernant les anomalies
- Absence de normes gouvernementales et de critères pour régir les raisons qui peuvent mener à l'avortement sélectif
- Émergence de normes non-officielles sur la position des femmes face à la responsabilité de décider d'un avortement sélectif ou de garder et prendre soin d'un enfant malade
- Émergence de nouvelles normes concernant la responsabilité sociale en génétique
- Absence de systèmes régulateurs qui donneraient un pouvoir réel à la population
- Émergence de nouvelles normes concernant les rapports entre les disciplines et les universités pour le développement des connaissances en génétique
- Émergence puis dissolution d'un système coordonné de l'organisation de la génétique au Québec
- Attitude favorable de la population envers les services génétiques
- Stagnation des services de génétique au Québec
- Demande normative pour le financement, l'organisation et l'évaluation de la qualité des services
- Attitude discriminante dans ce qui reste de l'engagement de l'État en génétique
- Absence de normes pour gérer les problèmes de ressources humaines et matérielles
- Détérioration des conditions de pratique
- Manque de vision commune chez les généticiens
- Manque de connaissances des décideurs
- Influence de l'éthique dans l'élaboration des normes pour la clinique
- Réticence face à l'utilisation de pratiques qui n'ont pas fait leurs preuves et qui peuvent présenter des conséquences pathogènes
- Modifications des normes éthiques qui régissent les interdits, conditionnelles à l'assurance des avantages thérapeutiques, le respect des valeurs morales et l'acceptation sociale
- Émergence de l'idée d'accepter des pratiques controversées comme le clonage à des fins non-reproductives et la thérapie germinale à la condition qu'elles apportent des bénéfices certains
- Réticences à manipuler l'embryon ou à modifier des cellules germinales à des fins reproductives
- Conception de l'embryon qui le définit comme un être humain chez les chercheur(e)s
- Obligation d'aider et non pas de nuire par les pratiques
- Pratiques qui doivent générer des bénéfices individuels et sociaux
- Inadéquation des lois
- Nécessité de légiférer pour les chercheur(e)s

Transgression des interdits, inadéquation des normes et dangers

- Très peu de mention des interdits culturels
- Conception des interdits centrée sur les normes de pratiques
- Absence de normes pour fixer ce qui est acceptable de transférer en clinique
- Interdit de céder à la tentation d'utiliser des techniques dangereuses pour apporter des solutions thérapeutiques
- Respect des interdits concernant les personnes handicapées, l'abus des personnes vulnérables et l'utilisation de pratiques qui pourraient nuire aux patient(e)s
- Interdits culturels, assimilés à l'imaginaire ou associés aux développements appartenant à un futur éloigné

- Normes non-écrites de leurs pratiques concernant : la modification de l'humain, la manipulation des embryons ou des gamètes à des fins reproductives, l'exploitation commerciale de l'être humain, la transformation du sujet en objet, la transgénie entre les humains et les autres espèces, les pratiques incestueuses, la création de l'humain et la transgression de certains interdits religieux ou sociaux
- Insuffisance normative pour contrôler la recherche, pour contrôler l'équilibre entre le financement public et le financement privé et pour donner un réel pouvoir de décision à la population
- Absence de normes pour contrôler les dérives de l'entreprise privée
- Absence de normes déontologiques spécifiques à la pratique de la génétique médicale et à la standardisation des pratiques, des protocoles de transmission des connaissances, de la formation du personnel et de la qualité des services
- Absence de normes claires qui empêcheraient les dérives
- Dangers culturels imminents : destruction de l'humain par l'humain ou par la technologie qu'il développe, destruction par Dieu ou la Nature, méfiance face à l'idéologie du progrès, aux désirs de maîtriser la nature, aux effets déshumanisants de la technologie, à la primauté des liens biologiques et au bouleversement des règles sociales par l'usage de la génétique et à l'ignorance qui pourrait nuire aux développements de la génétique
- Dangers sociaux imminents : la levée des tabous peut mener à toutes sortes de dérives, contrôle par l'entreprise privée et l'État sur la recherche, les pratiques médicales, l'accès à l'information génétique et aux patient(e)s, l'utilisation de l'argent public par le privé, les monopoles sur le vivant par détention de brevets, la prise en otage de la santé des populations par l'entreprise privée et l'appropriation du matériel génétique des patient(e)s, l'utilisation de l'humain comme ressource naturelle et l'accumulation de profits sans partage avec la population, le favoritisme des classes riches, le contrôle génétique de la population et de la reproduction exercé par l'état, le contrôle génétique et gouvernemental de la population par l'élite, l'eugénisme économique, le mépris des règles sociales et éthique par l'entreprise privée, le danger pour l'autonomie des individus, la peur que toutes les ressources de la santé ne soient concentrées en génétique, la peur d'un monde pré-programmé, la peur de la discrimination et de la stigmatisation génétique, la peur d'un eugénisme déguisé, la peur des abus de la science et de la médecine, la perte de contrôle social sur la science, la fragilisation de l'espèce humaine et la diminution de la diversité génétique, la peur des dérives médicales et de l'incompétence scientifique des médecins, la peur que la population ne poursuive des utopies génétiques, l'abandon des problèmes sociaux pour favoriser la génétique, l'absence de contrôle sur la demande de services génétiques, le contrôle familial sur les alliances et sur la filiation, la discrimination à partir de bases sexuelles et de critères sociaux sans lien avec la maladie, la discrimination sociale des personnes handicapées, la stigmatisation des parents qui poursuivent la grossesse d'un enfant anormal
- Dangers professionnels imminents : la peur que la recherche en génétique ne soit interdite et que les chercheur(e)s ne soient discrédités, l'influence négative des médias, les dérives dues à la formation d'entreprises par les chercheur(e)s et à la détermination des secteurs de recherche par l'entreprise privée, la qualité de la recherche négligée au profit du rayonnement international, l'exil des cerveaux, la corruption de la médecine et de la recherche, le trop grand pouvoir des médecins, la perte de contrôle des chercheur(e)s sur leurs découvertes, la prétention scientifique des médecins dangereuse, la perte de contrôle des médecins dans leurs relations avec les patient(e)s, le danger de disperser la génétique dans toutes sortes de spécialité, la contribution des médecins à la disparition des approches

thérapeutiques, l'utilisation de techniques dangereuses en clinique, l'influence négative des pratiques en cours dans d'autres pays sur la pratique médicale et sur la recherche, l'exode et la pénurie des médecins généticiens, le manque de personnel qualifié, la détérioration de la qualité des services

- Dangers individuels imminents : Les services génétiques peuvent augmenter le niveau d'anxiété de l'individu, la création d'attentes irréalistes face aux progrès de la génétique, les erreurs diagnostiques, le déni du risque, la culpabilité, l'accusation, le mépris de l'individu et de son intégrité, les dangers pour les patient(e)s et pour leur descendance suite à des nouvelles techniques de traitement, la création de monstre et de chimère, le clonage sans le consentement de l'individu, les renseignements génétiques sur les individus (fiches), la programmation des embryons, la présélection eugéniste, l'atteinte à l'intégrité du fœtus, le désir de performer, l'utopie de guérir toutes les maladies, la discrimination et l'élimination des malades et des handicapés, la manipulation génétique pour augmenter la performance, les désirs excessif de performance des chercheur(e)s et des médecins, le désir d'amélioration de l'espèce, l'assujettissement de l'individu par l'État, l'entreprise privée ou la science

DYNAMIQUES QUI FAVORISENT L'ÉMERGENCE NORMATIVE

Autorégulation, conjonction d'expertise, interactions

- Autorégulation professionnelle (Médecins) :
- Réticence des médecins à tolérer l'ingérence d'autres disciplines ou d'autres sphères de pouvoir
- Préservation de l'autorégulation professionnelle chez les médecins
- Conserver le privilège d'établir leurs propres normes
- Assistance normative de l'État selon les recommandations des médecins
- Élaboration de normes gouvernementales concernant l'organisation de la pratique, mais pas pour la pratique de la médecine
- Autorégulation professionnelle (Chercheur(e)s) :
- Désir de contrôle normatif social pour les chercheur(e)s
- Partage des responsabilités avec la société et les comités d'éthique
- Conjonction des expertises :
- Bouleversement normatif
- Creuset d'innovation
- Augmentation de champ des compétences
- Possibilités normatives unificatrices et productives
- Intégration des approches scientifiques, biomédicales, sociales et éthiques dans la formation d'une nouvelle perception de la génétique
- Encouragement de la participation du public à l'élaboration des normes en génétique
- Interactions :
- Transformation des modèles d'interaction avec les patient(e)s à cause de la proximité de la recherche et de la clinique
- Interactions modifiées à cause des particularités de la génétique médicale
- Discrédit du modèle autoritariste, disparition du modèle dominant / dominé
- Désengagement du médecin dans la décision finale
- Perte du rapport d'exclusivité médecin-patient(e)s
- Désir de développer une interaction chercheur(e)s-médecins-patient(e)s sur un modèle collaboration-coopération

- Dynamique de l'interaction chercheur(e)s-médecins-patient(e)s problématique à cause des rapports hiérarchiques médecins / chercheur(e)s, des déséquilibres de pouvoir, des disparités salariales et de la reconnaissance sociale
- l'interaction chercheur(e)s-médecins-patient(e)s stimulée par la présence de médecins chercheurs (conciliation, unification, bris des préjugés, intégration recherche-clinique, preuve de la pertinence de la conjonction des expertises
- Émergence de nouveaux rapports

LES REPRÉSENTATIONS SYMBOLIQUES DU RÉEL

Représentations et imaginaire savants, biomédicaux et populaire

- Recherche fondamentale (stimule l'imaginaire et l'innovation)
- Représentations de la génétique comme panacée
- Secrets génétiques de la vie et de la jeunesse éternelle
- Clonage = biologiquement justifiable, solution thérapeutique qui ne représente aucun avantage social (Chercheur(e)s)
- Caractère sacré et humain de l'embryon (Chercheur(e)s)
- Valeurs morales régulatrices des nouvelles pratiques, même thérapeutiques
- Dans le domaine de la reproduction, le social peut compenser pour les désordres du biologique (Chercheur(e)s)
- Ne veulent pas risquer de créer des monstres ou de mettre au monde des enfants malades ou handicapés au nom de l'expérimentation (Chercheur(e)s)
- Changement de valeurs perceptible chez les étudiants
- Peur que les découvertes ne servent à changer la nature de l'homme en désirant le perfectionner (Chercheur(e)s)
- Nature fondamentalement imparfaite (Chercheur(e)s)
- Aller à l'encontre de l'ordre naturel mène à la catastrophe (Chercheur(e)s)
- Diagnostic prénatal = moyen de rassurer les futurs parents sur la grossesse (Médecins)
- Représentations qui maintiennent les nouvelles pratiques dans le cadre traditionnel des normes médicales (Médecins)
- Génétique au service des individus et des familles (Médecins)
- Tout en médecine deviendra génétique (Médecins)
- Puissance de la génétique devant les phénomènes pathologiques (Médecins)
- Génétique comme un moyen de connaître le fonctionnement de toutes les maladies (Médecins)
- Médecins = techniciens qui appliquent ce que les autres ont découverts et en retirent le mérite (Chercheur(e)s)
- Médecins ne voient la recherche que sous ses aspects utilitaires (Chercheur(e)s)
- La recherche sert à augmenter le pouvoir des médecins (Chercheur(e)s)
- Chercheur(e)s = intransigeants, obsessionnels, intentions pas toujours humanistes à la recherche de la reconnaissance professionnelle et du prix Nobel (Médecins)
- Intérêts différents de ceux des patient(e)s (Médecins)
- Infirmières sont plus humaines que les conseillères en génétique
- Conseillères en génétique, plus compétentes que les infirmières
- Le partage des connaissances permet à l'individu de développer son pouvoir d'autonomie
- La mystification de la génétique menace la recherche et le développement des pratiques
- L'entreprise privée est source de danger en l'absence de contrôle
- Représentation d'une forme de contrôle social qui s'exercerait sur la génétique de la

- reproduction et sur la génétique en général
- Crainte de l'eugénisme
- La génétique crée des rapports de classes dominants / dominés
- Devoir de transmission des connaissances
- La science doit poursuivre des objectifs qui seront favorables à l'humanité.
- Les chercheur(e)s croient en la responsabilité sociale, les médecins à la responsabilité de l'État, limitée à l'allocation des ressources
- Peur d'un contrôle idéologique de l'État
- Représentations populaires éloignées de la réalité médicale de la génétique actuelle et des phénomènes biologiques de la reproduction
- Association populaire de la génétique à l'ADN et au clonage
- Découverte d'un gène = traitement
- Clonage = moyen d'assurer de la vie éternelle
- Crainte que la génétique pousse l'humain à se détruire lui-même
- Disparition de l'humain en faveur d'une autre espèce
- Pouvoir des généticiens sur la destinée sociale et biologique de l'humain
- Crainte du désir de l'enfant parfait
- Peur de l'amniocentèse
- Filiation génétique peu significative
- Priorité de la représentation mère-enfant, où souvent le père est exclu totalement ou biologiquement
- Compréhension difficile du rapport entre le reste de la parenté et la santé de l'enfant
- Fœtus = enfant pour les parents
- Bonne conduite, bons comportements, avoir déjà des enfants en santé, n'avoir jamais été malade = immunité de l'enfant contre les maladies génétiques ou chromosomiques
- Déni de l'impact génétique des maladies à apparitions tardives ou asymptomatiques
- Maladies à apparitions tardives ou asymptomatiques = accidents de parcours, travail naturel du vieillissement
- Représentation que la mort coupe les liens héréditaires de transmission des maladies
- Transmission héréditaire des maladies ou les accidents chromosomiques = châtiments ou malédictions
- Transmission héréditaire des maladies ou les accidents chromosomiques = résultat d'une faute commise
- La responsabilité associée à la transmission est un lourd fardeau à porter

TYPES DE RÉGULATIONS APPLIQUÉES OU EN ÉMERGENCE

Producteurs et régisseurs de la norme,

- Production de la norme par les scientifiques des sciences de la nature
- Production de la norme par les scientifiques des sciences sociales
- Production de la norme par les gouvernements
- Production de la norme par les généticiens
- Production de la norme par l'État Québécois conjointement avec les chercheur(e)s et les médecins généticiens (RMGQ)
- RMGA pour la recherche
- Éthicien(ne)s, juristes et théologiens
- Association des médecins généticiens du Québec
- Processus d'émergence normative continuels, mais sur une base individuelle

- Les médecins, les chercheur(e)s, les infirmières, les conseillères en génétique, les directeurs de laboratoire et les autres professionnels associés à la génétique tentent d'instaurer de nouvelles normes
- Sans que ça ne soit encore un geste volontaire les patient(e)s, par leurs attitudes, contribuent à ce bouillonnement normatif
- Désir que la société participe
- Comités d'éthique multidisciplinaires
- Entreprise privée
- Pour régir la norme l'entreprise privée et l'État sont en position de force
- Médecins en position d'autorité
- MSSS + Médecins
- Supervision : comité d'éthique
- Pour la recherche : chercheur(e)s, médecins chercheurs et universités
- Pour les pratiques limites : institution juridique
- Maintenir le plus possible l'autorégulation professionnelle
- Objet ou sujet encadré : les conditions de collaboration en recherche, la recherche elle-même, le transfert des connaissances et des technologies, les relations avec les patient(e)s, l'organisation, la prestation et la qualité des services de génétique, l'entreprise privée et les abus des chercheur(e)s et des médecins
- Aucune sanction désirée
- Sanction divine et naturelle
- Stratégies : Solidarité, demandes individuelles, hybrides, débats publics, transfert des informations, établissement de nouvelles normes éthiques, déontologiques et juridiques spécifiques à la génétique et l'autorégulation professionnelle, établir des rapports plus égaux et partager des objectifs et des intérêts de recherche communs