

# **Le conseil génétique, plus qu'une communication d'information par Caron Lorraine**

**DEA 1995**

Le conseil génétique représente un moment spécifique de l'intervention préventive en génétique médicale: celui où le professionnel rencontre la personne, le couple ou les membres de la famille, pour les informer du diagnostic génétique et des conséquences pour la santé de l'anomalie détectée, et pour les conseiller, c'est-à-dire évaluer avec eux les choix procréatifs qui s'offrent, une fois établie l'hérédité de l'anomalie (Leclerc, 1993).

Le conseil génétique est considéré comme un acte médical particulier dans la mesure où il a comme objets  
1. le diagnostic des anomalies génétiques associées à des malformations ou des maladies graves, souvent incurables, 2. l'évaluation du risque de survenue ou de récurrence de ces affections dans la descendance, 3. des conseils pratiques pour la surveillance ultérieure d'une grossesse ou pour le traitement et le soulagement de ces affections de même que 4. la prévention de la transmission des anomalies à la descendance grâce au diagnostic prénatal (Baumann et Aujard, 1992).

Le conseil génétique soulève des enjeux éthiques d'ordres divers selon qu'on s'interroge sur les finalités et les conséquences de la pratique du conseil génétique comme instrument de prévention ou qu'on fait porter l'interrogation sur les finalités et les modalités de cette pratique comme instrument d'information. Dans le premier cas, on s'intéresse au conseil génétique dans une perspective d'éthique sociale et, dans le second cas, on s'y intéresse dans une perspective inter-individuelle d'aide à la prise de décision.

Notre recherche porte essentiellement sur la mise en évidence des enjeux éthiques qui touchent le conseil génétique comme activité de communication et, de ce fait, rejoint la deuxième approche.

Il apparaît clairement que le conseil génétique est plus qu'une communication d'informations, il est aussi une activité de conseil. Informer et conseiller de manière adéquate constituent l'essence même d'un conseil génétique efficace (Sharpe, 1994a; West, 1988). Ceci est d'ailleurs reconnu dans (CCMG, 1986; 1988).

Il est accepté par la majorité des professionnels œuvrant dans ce domaine (Seller, 1982; Fletcher et al, 1985) que la communication de l'information doit demeurer neutre, qu'elle ne doit pas être teintée par les valeurs personnelles du conseiller. Celle-ci doit en plus être adaptée au niveau intellectuel de la personne conseillée afin de s'assurer de la compréhension de cette dernière. Dans ce contexte, l'activité de conseil doit essentiellement contribuer à la prise de décision rationnelle.

On s'entend généralement pour dire qu'un professionnel qui respecte ces règles de bonne pratique effectue un conseil non-directif. Le caractère non-directif du conseil génétique se justifie éthiquement par la reconnaissance des valeurs fondamentales de liberté et d'autonomie de la personne, bases de l'exigence du consentement éclairé.

Le caractère non-directif du conseil génétique constitue une valeur partagée par la plupart des professionnels de la génétique médicale. Les définitions qu'on donne de cette pratique en démontrent l'importance. Or, les règles et principes qui sous-tendent les finalités les lignes directrices du Collège canadien des généticiens médicaux et les modalités d'une pratique comme celle du conseil génétique peuvent dans certaines situations être mises à rude épreuve. Le caractère non-directif du conseil génétique ne fait pas exception, d'autant plus qu'il s'inscrit dans une activité d'aide à la prise de décision.

On peut alors se demander comment se fait dans la pratique le passage de l'information au conseil proprement dit. Comment peut-on réaliser un conseil neutre et impartial? Comment maintenir cette fine distinction entre guider et influencer, entre aménager un espace libre pour la prise de décision et diriger?

Partant de l'idée générale que le caractère non-directif du conseil génétique est un des aspects les plus valorisés, mais qu'il peut s'avérer difficile, voire même impossible à réaliser en pratique, nous avons tenté, par l'entremise d'une recherche de type exploratoire, de mettre en évidence les difficultés de communication auxquelles ils doivent faire face, notamment en ce qui concerne le respect du caractère non-directif. Ce type de recherche nous permettait de recueillir le point de vue de quelques médecins spécialisés en génétique sur la manière dont ils pratiquent le conseil génétique dans une situation hypothétique spécifique.

## Conclusion

La nature de cette recherche et la façon dont elle a été menée sont largement tributaires du contexte ou plus précisément des circonstances, des motivations et des lieux de sa réalisation.

Notre recherche avait pour objectif d'approfondir une problématique, celle du caractère non-directif du conseil génétique. Nous avons donc tenté d'explorer cette question dans une perspective pragmatique et situationnelle en réalisant des entretiens auprès de quelques médecins spécialisés en génétique.

Tenant compte de nos objectifs de départ, notre démarche, de nature exploratoire, a mis l'accent sur une perception de la réalité par l'entremise de l'analyse du discours d'un groupe relativement homogène de médecins spécialisés dans le domaine de la génétique humaine et possédant une expérience importante dans le domaine du conseil génétique pour mieux comprendre l'articulation de son processus.

Une problématique aussi complexe que celle de la directivité/non-directivité dans le domaine du conseil génétique ne pouvait pas être abordée sans dégager de manière générale, d'une part, les éléments contextuels qui façonnent la pratique du conseil génétique et, d'autre part, les finalités et les modalités de cette pratique, en privilégiant le point de vue des professionnels qui sont au cœur de celle-ci.

A cet effet, l'analyse des entretiens nous permet de faire ressortir le consensus suivant: l'importance accordée à l'expérience de même que la reconnaissance du caractère singulier de chaque situation amènent à rejeter les réponses univoques et à favoriser la pratique du "jugement en situation".

Il apparaît clairement, pour l'ensemble des médecins interviewés, que l'objectif premier du conseil génétique est d'informer la personne ou le couple. Cette communication d'informations se manifeste par les expressions "donner de l'information" ou "s'assurer de bien se faire comprendre", selon qu'on adopte le point de vue de la tâche à effectuer ou celui du résultat escompté. Le médecin est aussi conscient des difficultés que comporte la communication des informations génétiques, d'autant plus qu'il doit tenir compte de leur impact psychologique.

Quant aux méthodes ou stratégies employées par les médecins-génétiiciens, celles-ci semblent étroitement liées à la situation familiale (avoir ou non un enfant atteint, attendre ou non un enfant) et au contexte psychologique de l'annonce. Par exemple, on voudra réduire l'impact émotionnel de l'annonce d'un diagnostic de conductrice en l'accompagnant d'informations plus positives, comme le fait qu'on dispose d'un diagnostic prénatal. Les dimensions psychologique et sociale associées à la communication d'informations génétiques sont manifestes dans la volonté des médecins-génétiiciens de dédramatiser, déculpabiliser, remonter le moral des gens ou les inciter à garder l'espoir. Par ailleurs, il ressort des entretiens qu'il n'est pas toujours aisé pour le médecin d'évaluer la compréhension des personnes conseillées ou d'en prévoir les réactions. Le médecin doit donc faire preuve de patience et de persévérance; respecter la personne en lui disant la vérité et respecter ses obligations professionnelles en tentant d'assurer un suivi.

L'attitude directive ou non-directive des médecins, tel qu'apparue au cours de notre analyse des entretiens, semble en rapport étroit avec le degré de certitude conféré par

les connaissances scientifiques et médicales ou par ce qui est socialement acceptable. Le médecin-généticien sera directif:

pour ne pas interrompre une grossesse dans un cas qu'il juge non justifiable, en l'occurrence pour une affection dite d'une légère gravité;

pour promouvoir le bien-être d'un enfant atteint en organisant sa prise en charge;

pour aider des gens de faible niveau socio-économique ou intellectuel.

Par contre, le médecin-généticien ne sera pas directif dans les conditions suivantes:

lorsqu'on ne connaît pas l'avenir et qu'il y a une possibilité de progrès thérapeutique;

lorsque le médecin juge que les personnes sont capables de prendre leur décision;

lorsque la situation est ambiguë et que le médecin ne sait pas.

Le caractère non-directif du conseil génétique peut être interprété en fonction de la double exigence du principe d'autonomie et du principe de bienfaisance. Dans ce contexte, l'autonomie est entendue, dans son sens plein, comme exercice de liberté et de responsabilité plutôt que dans son sens plus restreint de liberté et de non-interférence.

Responsabilité vient de répondre qui signifie répondre. Ne rien répondre, c'est se démettre de ses responsabilités. Répondre d'une manière qui ne respecte pas l'autonomie du patient n'est pas plus responsable. Nous proposons un modèle de responsabilité partagée, faisant appel à deux partenaires autonomes.

Comment cela peut-il s'articuler en pratique? Nous en avons déjà constaté des exemples à la suite des entretiens. Pour le médecin-généticien, cela implique, en somme, d'exercer sa responsabilité en reconnaissant son pouvoir d'influence ou de séduction, ses attitudes et ses valeurs. Cela implique aussi de promouvoir l'autonomie du patient dans la prise de décision en reconnaissant, qu'il libre' mais aussi responsable et' capable d'exercer ses responsabilités. Affirmer son authenticité c'est peut-être, dans certaines mesures, répondre à l'Autre, donner son avis, tout en lui offrant les moyens de résister à son influence.

Dans la mesure où elle veut respecter les finalités et les modalités du conseil génétique, la décision d'être directif ou non-directif ne peut admettre d'autres solutions que celles issues d'un "jugement en situation". Celui-ci devrait toutefois tenir compte du principe de bienfaisance, respecter l'autonomie de l'Autre dans le cadre d'une responsabilité partagée.

## Références bibliographiques

1. ANTLEY, R.M. "The Genetic Counselor as Facilitator of the Counselee's Décision Process." Genetic Counseling: Facts, Values and Norms. pp. 137-168, A.M. CAPRON et., al. (éd.), Birth Defects: Original Article Séries, vol., 15, no.2, New York, Alan R Liss. 1979.
2. BAUMANN, C. etY. AUJARD "Le conseil génétique." La Revue du Pédiatre, 6-7: 224-226, 1992.
3. BEAUCHAMP, T.L. et J.F. CHILDRESS Principles of Biomedical Ethics. 3ème édition, New York, Oxford University Press, 1989, 455p.
4. BERTRAND, M. "Aspects psychologiques du conseil génétique." Psychiatrie Française, no. 3, pp. 60-65, septembre 1994.

- 5 BLANCHET, A. et A. GOTMAN L'enquête et ses méthodes: l'entretien. Paris, édition Nathan, 1992, 125p.
- 6 BOSK, C.L. "The Workplace Ideology of Genetic Counselors." Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling., pp. 25-37, D.M. Bartels, B.S. LeRoy et A.L. Caplan (éd.), New York, A. de Gruyer, 1993, 185p.
7. BOURGEAULT, G. "Le principe de bienfaisance et l'éthique médicale aujourd'hui." Rupture, à paraître.
8. BRIARD, M.-L. "Conseil génétique et diagnostic anténatal, prévention personnalisée." Soins Gyn.-Obs.-Puér.-péd., 106: 10-14) 1990.
9. BRIARD, M.-L., J. FREZAL et J. KAPLAN "Le conseil génétique, résultat de dix années d'expérience. II. La demande." J. Génétique Humaine, 25(1): 25-42, -1977a..
10. BRIARD, M.-L., J. KAPLAN et J. FREZAL "Le conseil génétique, résultat de dix années d'expérience. III. Evaluation du risque." J. Génétique Humaine, 25(2): 77-94) 1977b.
11. BRIARD, M.-L., J. FREZAL et J. KAPLAN "Le conseil génétique, résultat de dix années d'expérience. IV. Comportement des consultants et fiabilité du conseil." J. - Génétique Humaine, 25(3): 157-176, 1977c.
12. CAPLAN, A.L. "Neutrality is not Morality: The Ethics of Genetic Counseling." Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling., pp. 149-165, D.M. Bartels, B.S. LeRoy et A.L. Caplan (éd.), New York, A. de Gruyer, 1993, 185p.
13. CANADIAN COLLEGE OF MEDICAL GENETICISTS (CCMG), Professional and Ethical Guidelines., 1986.
14. CCMG, Ethical Guidelines of the Canadian College of Medical Geneticists., 1988.
- 15 CAPRON, A.M et al (éd.) Genetic Counseling: Facts, Values and Norms., Birth Defects: Original Article Series, vol. 15, no.2, New York, Alan R. Liss. 1979.
16. CONSEIL DES SCIENCES DU CANADA La génétique et les services de santé au Canada. Rapport 42, Ministère des approvisionnements et services, Ottawa) 1991, 146P.
17. DE BLOIS, M.-C.,L. ROBB, J.-P. BONNEFONT et M. VEKEMANS, "Le syndrome de l'X fragile est la forme la plus fréquente de retard mental héréditaire." Le Quotidien du médecin, no. 5535, pp. 21-23, 14 déc. 1994.
18. DESCAMPS, M.-A. Manuel de méthodologie en sciences humaines. Laboratoire d'éthique médicale et biologique, faculté de Médecine de Necker, Paris V.
19. DESLAURIER, J.-P. Recherche qualitative: guide pratique. Montreal) 1991) 142p.
20. DURAND, G. La bioéthique, nature, principes, enjeux. Saint-Amand, Les éditions du Cerf, 1989, 128p.
21. FINE, B.A. "The Evolution of Nondirectiveness in Genetic Counseling and Implications of the Human Genome Project." Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling., pp. 101-117) D.M. Bartels, B.S. LeRoy et A.L. Caplan (éd.), New York, A. de Gruyer, 1993, 185P.
22. FLETCHER, J.C. et al. "A Proposal for Guidelines in Genetic Counseling, Prenatal Diagnosis and Screening" Clinical Genetics, 27: 199-205) 1985.
23. FOST, N. "Ethical Issues in Genetics." The Pediatric Clinics of North America: Medical Genetics L, pp. 79-90, J.G. Hall (éd.), vol. 39, no. 1, 1992.

24. FREZAL, J. et M.-L. BRIARD "Le conseil génétique. 1. Définition-actualité., J. Génétique humaine, 24(4): 291-295) 1976.
25. GERVAIS, K. "Objectivity, Value Neutrality and Nondirectiveness in Genetic Counseling." Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling., pp. 119-130 D.M. Bartels, B.S. LeRoy et A.L. Caplan (éd.), New York, A. de Gruyer, 1993, 185P.
26. GILLIGAN, C. In a Different Voice. Cambridge, Harvard University press, 1982.
27. HARPER, P.S. "Psychosocial Genetics: An Emerging Scientific Discipline." J. Medical Genetics, 30: 537-11993.
28. HSIA, Y.E. "The Genetic Counselor as Information Giver." Genetic Counseling: Facts, Values and Norms. pp.169-186, A.M. CAPRON et., al. (éd.), Birth Defects: Original Article Series, vol. 15, no.2, New York, Alan R. Liss. 1979.
29. KESSLER, S. "The Genetic Counselor as Psychotherapist." Genetic Counseling: Facts, Values and Norms. pp.187-200, A.M. CAPRON et., al. (éd.), Birth Defects: Original Article Series, vol. 15, no.2, New York, Alan R. Liss. 1979.
30. KESSLER, S. "Process Issues in Genetic Counselling." Psychosocial Aspects of Genetic Counseling, Birth defects: Original Article Series, vol. 28, no. 1, pp. 1-10, 1992.
31. KESSLER, S., H. KESSLER et P. WARD. "Psychological Aspects of Genetic Counseling. III. Management of Guilt and Shame." American Journal of Medical Genetics, 17: 673-697 1984.
32. KNOPPERS, B.M. Dignité humaine et patrimoine génétique. Document d'étude, Ottawa, Commission de réforme du droit du Canada, 1991, 103p.
33. KEVLES, D.J. In the Name of Eugenics. Genetics and the Uses of Human Heredity., New York, Alfred A. Knopf, 1985, 405p.
34. LECLERC, B. "Conseil génétique." Les mots de la bioéthique. Un vocabulaire encyclopédique., sous la direction de M.-H. Parizeau et G. Hottois, pp. 84-88, Montréal, ERPI, 1993.
35. LEROY, B.S. "When Theory Meets Practice: Challenges to the Field of Genetic Counseling." Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling., pp. 39-54 D.M. Bartels, B.S. LeRoy et A.L. Caplan (éd.), New York, A. de Gruyer, 1993, 185p.
36. LINCOLN, Y.S. et E.G. GUBA Naturalistic Inquiry. Beverly HiRs, Sage, 1985.
37. MARKS, J.H. "The Training of Genetic Counsellors: Origins of a Psychosocial Model." Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling., pp. 152-161 D.M. Bartels, B.S. LeRoy et A.L. Caplan (éd.), New York, A. de Gruyer, 1993, 185p.
38. MARTEAU, T., H. DRAKE et M. BOBROW "Counselling Following Diagnosis of a Fetal Abnormality: The Differing Approaches of Obstetricians, Clinical Geneticists, and Genetic Nurses." Journal of Medical Genetics, 31: 864-867, 1994.
39. MODELL A.M. KULIEV et M. WAGNER (d.) Les services génétiques au sein de la collectivité en Europe. Rapport sur une enquête. O.M.S., Publications régionales, Série européenne, no. 38, (1991), trad. française 1993, 148p.
40. PELLISSIER, M.C., M.A. VOELCKEL et J.F. MATTEI "Le syndrome du chromosome X fragile: connaissances actuelles." Pédiatrie, 48: 743-750, 1993.

41. PERROT, A., P. LENOIR, F. CARMAGNAT et D. SAUVAGE "Facteurs génétiques de l'autisme." Soins Psychiatrie, no. 140/141, pp. 27-33. juin-juillet 1992.
42. RENAUD, M., L. BOUCHARD, O. KREMP, L. DALLAIRE, J.F. LABADIE, J. BISSON et A. TRUGEON "Is Sélective Abortion for a Genetic Disease an Issue for the Médical Profession? A Comparative Study of Québec and France." Prenatal Diagnosis, 13: 691-706,1993.
43. ROBERT, J.M. "Le généticien et le psychiatre." J. Génétique Humaine., vol. 37, no. 1, pp. 3-12, 1989.
44. ROY, D.J. et J.G. HALL "Ethics and Médical Genetics in Canada." pp. 119-140, dans WERTZ, D.C. et J.C. FLETCHER (éd.) Ethics and, Human Genetics. A CrossCultural Perspective., New York, Springer-Verlag, 1989, 491p.
45. SELLER, M.J. -Ethical aspects of genetic Counselling." Journal of Medical Ethics, 8: 185-188, 1982.
46. SHARPE, N.F. "Informed Consent and Huntington Disease: A Model for Communication." American Journal of Medical GeneticZ, 50: 239-246, 1994a.
47. SHARPE, N.F. "Psychological Aspects of Genetic Counseling: A Legal Perspective." American Journal od Medical Genetics, 50: 234-238, 1994b.
48. SOLTAN, H.C. (éd.) Medical Genetics in Canada: Evolution of a Hybrid Discipline. Essays on the Early History., London, University of Western Ontario, 1992, 255p.
49. SORENSON, J.R. "Genetic Counseling: Values That Have Mattered." Prescribing our Future. Ethical Challenges in Genetic Counseling., pp. 3-14, D.M. Bartels, B.S. LeRoy et A.L. Caplan (éd.), New York, A. de Gruyer, 1993, 185p.
50. SORENSON, J.R. et A.J. CULBERT "Professional orientations to contemporary genetic counseling." Genetic counseling: Facts, values and norms. pp. 85-102, A.M. CAPRON et., al. (éd.), Birth Defects: Original Article Series, vol. 15, no.2, New York, Alan R. Liss. 1979.
51. SORENSON, J.R., J.P. SWAZEY et N.A. SCOTCH Reproductive Pasts, Reproductive Futures: Genetic Counseling and its Effectiveness. Birth Defects: Original Article Series, vol. 17, no. 4, New York, Alan R. Liss, 1981, 194p.
52. TERRENOIRE, G. "Conseil génétique et eugénisme: le -passé du conseil génétique aux Etats-Unis." Ethique et biologie, Cahiers S. T.S., Paris, Editions du C.N.R.S., pp. 171-186, 1986.
53. TWISS, S.B. -The Genetic Counselor as a Moral Advisor." Genetic Counseling: Facts, Values and Norms. pp. 201-277, A.M. CAPRON et., al. (éd.), Birth Defects: Original Article Series, vol. 15, no.2, New York, Alan R. Liss. 1979.
54. WERTZ, D.C. et J.C. FLETCHER (éd.) Ethics and Human Genetics. A CrossCultural Perspective. New York, Springer-Verlag, 1989a, 491 p.
55. WERTZ, D.C. et J.C. FLETCHER "Moral Reasoning Among Medical Geneticists in Eighteen Nations." Theoretical Medicine, 10: 123-1381 1989b.
56. WEST, R. "Ethical Aspects of Genetic Disease and Genetic Counselling." Journal of Medical Ethics, 14: 194-1971 1988.
57. YARBOROUGH, M., J.A. SCOTT et L.K. DIXON "The Role of Beneficence in Clinical Genetics: Non-directive Counseling Reconsidered." Theoretical Medicine, 10: 139-149, 1989.