

Mise en évidence de quelques problèmes posés par le dépistage d'hétérozygotie de la mucoviscidose

par Anne Dambricourt

DEA 1994

Initialement appelée fibrose kystique du pancréas par Fanconi, pionnier de la description clinique, cette maladie prend aujourd'hui le nom de mucoviscidose. Ce vocable rend mieux compte de l'obstruction canalliculaire, par un mucus anormal. C'est, en effet, le signe clinique le plus caractéristique de cette maladie, la plus fréquente des maladies génétiques graves. Maladie

invalidante et surtout limitant la durée de vie, elle fait partie des "cibles de la recherche médicale". Etre cible signifie d'abord bénéficier des avancées thérapeutiques ; mais la médecine subit, à l'heure actuelle, une évolution : hier curative, elle devient aujourd'hui préventive voire prédictive. Et une maladie cible de cette médecine en mutation devient ainsi cible des investigations de cet art en vue de son éradication. La mucoviscidose n'échappe pas à cette règle : Diagnostic prénatal, dépistage d'hétérozygotie et bientôt diagnostic préimplantatoire sont autant de techniques qui visent à la suppression de cette maladie.

Qui dit suppression, éradication, sous-entend risque d'eugénisme. Et voilà ouverte la voie sur la multitude des questions éthiques posées par la mise en place de telles pratiques médicales. Les découvertes scientifiques se poursuivent les pratiques médicales subissent une modification, arrêtons-nous donc un instant pour rappeler les questions qu'elles nous posent à tous.

Ces questions posées par le dépistage d'hétérozygotie sont nombreuses et y accéder est une entreprise justement rendue délicate par cette grande diversité.

Les questions dites éthiques posées par chercheurs et médecins dans la littérature spécialisée prennent tour à tour l'allure de questions morales psychologiques voire même financières. Le lecteur désireux de les mettre en évidence se voit donc obliger de rechercher à chaque fois le sens donné à l'éthique par l'auteur.

Les questions posées, de façon ouvertes ou non, par les personnes se prêtant volontairement au dépistage sont, au contraire, d'une relative homogénéité. D'une façon plus ou moins directe, elles ont ainsi toutes un rapport avec les questions de relations familiales. La difficulté devient alors d'essayer de comprendre l'origine d'un lien, apparemment si important, entre une démarche médicale et le jeu des relations familiales.

Cerner le fondement d'une question centrale posée par une population ou comprendre la diversité des questions posées par une autre sont deux objectifs bien différents mais complémentaires dans la mesure où ils participent tous les deux à un même but : étudier le passage d'une technique scientifique à une pratique médicale.

" Tout bien portant est un malade qui s'ignore" pensait-on au temps du Docteur Knock les actuels progrès de la médecine modifient la vision de la maladie et de la santé et, aujourd'hui, le malade ne veut plus, ne doit plus s'ignorer ; aujourd'hui tout bien-portant est un malade potentiel. Qui se serait hier soucie de son état d'hétérozygotie ? Aujourd'hui, toute personne qui se sait à risque a le devoir d'explorer son génôme. Qui, hier était en mesure de savoir qu'un de ses gènes était muté à l'état hétérozygote ou homozygote ? A l'heure actuelle, un nombre croissant de personnes savent que leurs chances sont nulles pour que, à l'échelle de l'ADN, elle soient de réelles " bien portantes".

Les connaissances génétiques passent, en effet, aujourd'hui du domaine purement scientifique à celui du savoir profane. Et, plus qu'une évolution du rapport à la maladie ou à la santé, c'est une évolution des responsabilités personnelles et familiales, c'est un changement des relations familiales qui sont à la clef de ce passage. La possibilité est, en effet, maintenant offerte à tous d'accéder à son génôme et chacun se voit investi de responsabilités nouvelles : responsabilités dans la recherche et la transmission d'informations responsabilités dans la naissances d'enfants sains.

De plus, les maladies génétiques sont souvent des maladies familiales et le "chacun" se transforme en "chaque famille", des devoirs familiaux, des devoirs vis-à-vis de la famille émergent ainsi ; "désormais, la médecine dépasse la notion d'individu ; elle concerne un couple voire deux familles"⁸².

Les conséquences sociales, et particulièrement familiales, de la naissance de ce savoir profane sont donc nombreuses mais l'influence n'est pas univoque. La famille et le tissu des relations familiales ont aussi un grand rôle dans l'élaboration de ce savoir profane.

Une étape vient donc de s'accomplir, celle du passage d'une possibilité technique scientifique à une pratique médicale. Mais cette évolution n'a sans doute pas encore atteint son terme et la question est aujourd'hui de savoir si elle va se poursuivre par la transformation d'une pratique médicale possible, le dépistage d'hétérozygotie, en une pratique obligatoire, le dépistage systématique d'hétérozygotie. La question reste pour le moment ouverte.