

SOUS LA DIRECTION DE
Marcel J. Mélançon

Philosophe, professeur chercheur en bioéthique à l'Université du Québec à Chicoutimi
Directeur du Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec (GÉNÉTHIQ)

(1994)

Bioéthique et génétique

Une réflexion collective

Un document produit en version numérique par Jean-Marie Tremblay, bénévole,
professeur de sociologie retraité du Cégep de Chicoutimi

Courriel: jean-marie_tremblay@uqac.ca

Site web pédagogique : <http://www.uqac.ca/jmt-sociologue/>

Dans le cadre de: "Les classiques des sciences sociales"

Une bibliothèque numérique fondée et dirigée par Jean-Marie Tremblay,
professeur de sociologie au Cégep de Chicoutimi

Site web: <http://classiques.uqac.ca/>

Une collection développée en collaboration avec la Bibliothèque
Paul-Émile-Boulet de l'Université du Québec à Chicoutimi

Site web: <http://bibliotheque.uqac.ca/>

Politique d'utilisation de la bibliothèque des Classiques

Toute reproduction et rediffusion de nos fichiers est interdite, même avec la mention de leur provenance, sans l'autorisation formelle, écrite, du fondateur des Classiques des sciences sociales, Jean-Marie Tremblay, sociologue.

Les fichiers des Classiques des sciences sociales ne peuvent sans autorisation formelle:

- être hébergés (en fichier ou page web, en totalité ou en partie) sur un serveur autre que celui des Classiques.
- servir de base de travail à un autre fichier modifié ensuite par tout autre moyen (couleur, police, mise en page, extraits, support, etc...),

Les fichiers (.html, .doc, .pdf, .rtf, .jpg, .gif) disponibles sur le site Les Classiques des sciences sociales sont la propriété des **Classiques des sciences sociales**, un organisme à but non lucratif composé exclusivement de bénévoles.

Ils sont disponibles pour une utilisation intellectuelle et personnelle et, en aucun cas, commerciale. Toute utilisation à des fins commerciales des fichiers sur ce site est strictement interdite et toute rediffusion est également strictement interdite.

L'accès à notre travail est libre et gratuit à tous les utilisateurs. C'est notre mission.

Jean-Marie Tremblay, sociologue
Fondateur et Président-directeur général,
LES CLASSIQUES DES SCIENCES SOCIALES.

Cette édition électronique a été réalisée par Jean-Marie Tremblay, bénévole, professeur de sociologie au Cégep de Chicoutimi à partir de :

SOUS LA DIRECTION DE

Marcel J. Mélançon

Philosophe, professeur chercheur en bioéthique à l'Université du Québec à Chicoutimi
Directeur du Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec (GÉNÉTHIQ)

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE. Une réflexion collective.

Chicoutimi, Québec : Les Éditions JCL, 1994, 156 pp.

[Autorisation formelle accordée par l'auteur le 27 septembre 2008 de diffuser toutes ses publications dans Les Classiques des sciences sociales. Cette autorisation a été reconfirmée le 30 mars 2012. L'éditeur, Monsieur Jean-Claude Larouche, nous a accordé le 19 avril 2012, son autorisation de diffuser ce livre dans Les Classiques des sciences sociales.]



Courriel : marcel_melancon@uquac.ca

Polices de caractères utilisée :

Pour le texte: Times New Roman, 12 points.

Pour les citations : Times New Roman, 12 points.

Pour les notes de bas de page : Times New Roman, 10 points.

Édition électronique réalisée avec le traitement de textes Microsoft Word 2008 pour Macintosh.

Mise en page sur papier format : LETTRE US, 8.5'' x 11''

Édition numérique réalisée le 8 juin 2012 à Chicoutimi, Ville de Saguenay, Québec.

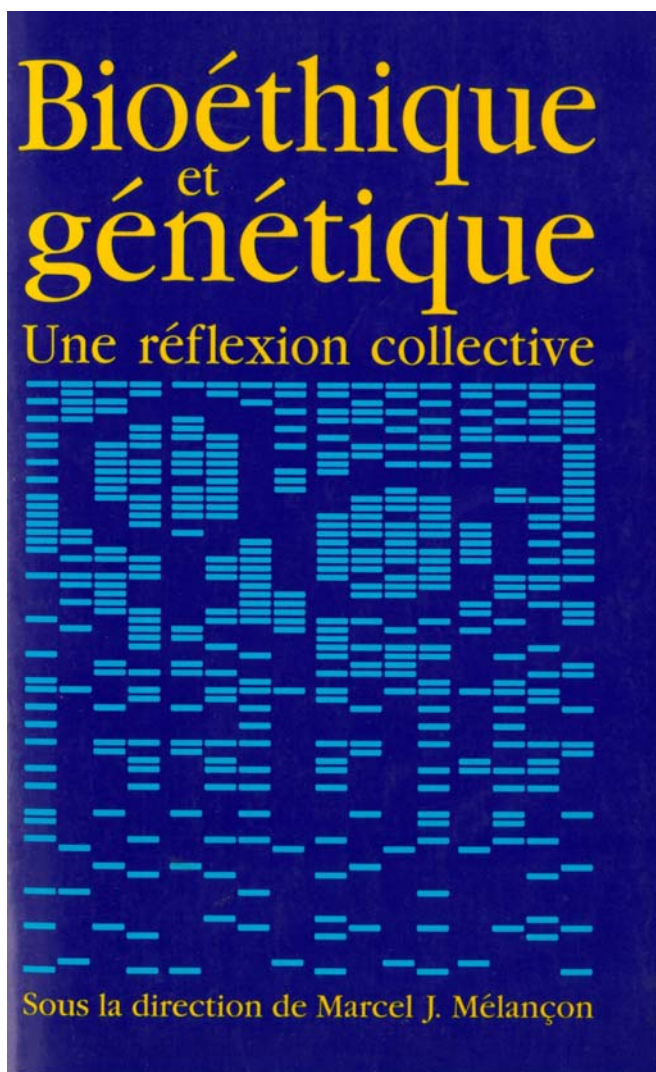


Sous la direction de

Marcel J. Mélançon

Philosophe, professeur chercheur en bioéthique à l'Université du Québec à Chicoutimi
Directeur du Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec (GÉNÉTHIQ)

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.

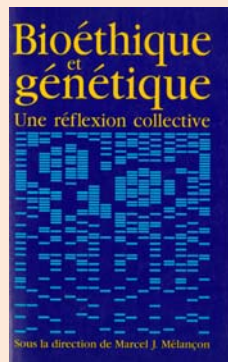
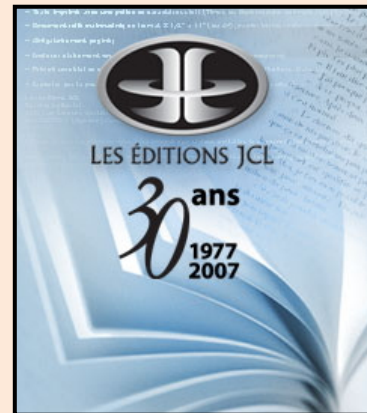


Chicoutimi, Québec : Les Éditions JCL, 1994, 156 pp.

REMERCIEMENTS À L'ÉDITEUR

Nous remercions Monsieur Jean-Claude Larouche, président, Les Éditions JCL inc, pour son autorisation accordée le 19 avril 2012 de diffuser, en texte intégral et en accès libre à tous, ce livre sous la direction d'un

chercheur de l'UQAC, Marcel J. Mélançon, dans *Les Classiques des sciences sociales*.



Jean-Marie Tremblay
Sociologue, Fondateur,
Les Classiques des sciences sociales
Vendredi, le 8 juin 2012.

Courriels : jclarouche@jcl.qc.ca
Jean-Marie_Tremblay@uqac.ca

Éditeur

LES ÉDITIONS JCL INC.
930, Jacques-Cartier Est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2A9
Téléphone : (418) 696-0536
Télécopieur : (418) 696-3132

Révision linguistique
RÉMI TREMBLAY

Maquette de la page couverture
ALEXANDRE LAROCHE

Technicienne à la production
JUDITH BOUCHARD

*Cette publication a été rendue possible grâce à la collaboration
de la Régie régionale de la santé et des services sociaux (02),
du Collège de Chicoutimi et du Conseil de recherche
en sciences humaines du Canada (CRSH).*

[8]

Table des matières

[Quatrième de couverture](#)

[Remerciements](#) [11]

[Préface](#) [13]

[Introduction](#) [17]

[Allocution d'ouverture](#) [21]

Première partie. LES CHERCHEURS

[Chapitre 1.](#) LE DÉPISTAGE DES PORTEURS SAINS DE GÈNES RÉCESSIFS : CONSIDÉRATIONS ÉTHIQUES. [pp. 23-31.]

Marcel J. Mélançon [23]

[Chapitre 2.](#) LES PROBLÈMES DE DROIT ET D'ÉTHIQUE RELIÉS À L'EXPLOITATION D'UN FICHIER DE POPULATION À DES FINS GÉNÉTIQUES. [pp. 33-42.]

Gérard Bouchard [33]

[Chapitre 3.](#) LES MALADIES HÉRÉDITAIRES AU SAGUENAY- LAC-SAINT-JEAN : RESPONSABILITÉ INDIVIDUELLE OU COLLECTIVE ? [pp. 43-51.]

Michel Perron [43]

[Chapitre 4.](#) LES IMPLICATIONS ÉTHIQUES DE LA RECHERCHE EN GÉNÉTIQUE [pp. 53-56.]

Marc De Braekeleer [53]

[Chapitre 5.](#) L'ENQUÊTE D'HISTOIRE ORALE, LA MALADIE ET LA QUESTION ÉTHIQUE. [pp. 57-62.]

Camil Girard [57]

Deuxième partie.
LES INTERVENANTS

[Chapitre 6.](#) L'ASSOCIATION CANADIENNE DE LA DYSTROPHIE MUSCULAIRE ET L'IMAGE DE LA PERSONNE ATTEINTE DE MALADIE NEUROMUSCULAIRE. [pp. 63-66.]

Lynn Potvin [63]

[Chapitre 7.](#) LE PROGRAMME D'INFORMATION GÉNÉTIQUE DE CORAMH ET SES ENJEUX ÉTHIQUES. [pp. 67-71.]

Lina Mercier et Martin Rhéaume [67]

[Chapitre 8.](#) LA CONTRIBUTION DE LA COMPÉTENCE PARENTALE AUX SOINS. [pp 73-76.]

Jocelyne Daigneault [73]

[Chapitre 9.](#) LE DIAGNOSTIC PRÉNATAL PAR AMNIOCENTÈSE : DILEMME ÉTHIQUE DE L'INCERTITUDE. [pp. 77-86.]

Patricia Fisch [77]

[Chapitre 10.](#) LE DÉPISTAGE ET LA BIOÉTHIQUE. [pp. 87-95.]

Paul Desmeules [87]

[Chapitre 11.](#) L'ADMINISTRATION DE LA SANTÉ ET LA BIOÉTHIQUE. [pp. 97-102.]

Daniel Larouche [97]

Troisième partie.
LES CITOYENS

[Chapitre 12.](#) LE CONTEXTE HOSPITALIER FACE AUX PARENTS ET AUX ENFANTS ATTEINTS D'ACIDOSE LACTIQUE CONGÉNITALE. [103-107.]

André Houde [103]

[Chapitre 13.](#) L'ÉTHIQUE, LES PARENTS ET LA TYROSINÉMIE. [pp. 109-114.]

Gérard Tremblay [109]

[Chapitre 14.](#) LE CITOYEN HANDICAPÉ ET LE DÉPISTAGE DES MALADIES HÉRÉDITAIRES. [pp. 115-123.]

Danny Deraps [115]

[Chapitre 15](#). L'ÉTHIQUE, LA PERSONNE ET LA COMMUNAUTÉ. [pp. 125-131.]

Martin Rhéaume [125]

Quatrième partie.
BILAN SYNTHÈSE DU SÉMINAIRE

[Chapitre 16](#). LA NÉCESSITÉ D'UN DÉBAT DÉMOCRATIQUE SUR LES INTERVENTIONS EN GÉNÉTIQUE HUMAINE. [pp. 133-142.]

Bruno Leclerc [133]

[Allocution de clôture](#), Louis-Philippe Thibault [143]

[Postface](#) [145]

[Liste des participant\(e\)s](#) [147]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.

QUATRIÈME DE COUVERTURE

[Retour à la table des matières](#)

À quels problèmes d'ordre éthique sont confrontés les chercheurs, les intervenants et les citoyens concernés par les maladies héréditaires dans leur région ?

Quelles préoccupations professionnelles, individuelles et sociales ont-ils en regard de leur expérience ? Comment se pose la problématique pour les personnes atteintes ou porteuses et pour leur entourage ? Quelles solutions peut-on envisager ?

Fruit d'un premier séminaire réunissant des intervenants majeurs du Saguenay-Lac-Saint-Jean, *Bioéthique et génétique* expose leur réflexion collective, alimentée par la préoccupation et l'engagement à l'égard des maladies héréditaires.

[11]

**BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.**

REMERCIEMENTS

[Retour à la table des matières](#)

La réalisation du Séminaire en bioéthique et de cet ouvrage collectif a nécessité la collaboration de plusieurs personnes et organismes que nous tenons à remercier sincèrement :

LES ORGANISMES RESPONSABLES DE LA PUBLICATION ET DE SON FINANCEMENT

- La Régie régionale de la santé et des services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean (02)
- Le Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec (Le GÉNÉTHIQ)
- Le Collège de Chicoutimi

LES ORGANISMES PARRAINS DU SÉMINAIRE

- Le Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec (Le GÉNÉTHIQ)

- La Régie régionale de la santé et des services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean (02)
- Le Groupe aide aux enfants tyrosinémiques du Québec
- La Société canadienne de bioéthique

LES COLLABORATEURS ET LES PARTICIPANTS (Voir la liste à la page 147)

Il faut enfin souligner le soutien du Conseil de recherches en sciences humaines du Canada et du Programme de soutien aux chercheurs des collèges du ministère de l'Enseignement supérieur et de la Science du Québec.

[13]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.

PRÉFACE

par
Richard Gagné, médecin généticien

[Retour à la table des matières](#)

La « fabuleuse histoire d'un royaume » continue : des hommes, des femmes et des enfants venus du sud il y a plus de 100 ans ont été des bâtisseurs, des innovateurs qui ont su arracher à la région leur subsistance. Ces ancêtres s'y sont enracinés et ils en sont devenus fiers, très fiers. Cette fierté est omniprésente dans le « royaume », à juste titre.

Les défis ne se comptent plus ici, non plus que les hommes et les femmes prêts à les relever. La lutte qui s'est amorcée contre certaines maladies héréditaires est l'un de ceux-là. Le premier Séminaire régional, tenu le 23 avril 1993 à Chicoutimi, a été éloquent à ce sujet ; préoccupations et détermination s'y sont côtoyées constamment. Les intervenants de la région se sont exprimés : ils veulent éviter aux générations futures certains problèmes de santé reliés aux maladies héréditaires que, grâce à l'amélioration des connaissances, on peut de plus en plus prévenir.

Tout en engageant un combat à finir contre ces affections, il faut accepter de continuer à y faire face car leur élimination ne sera pas possible pour plusieurs raisons, et c'est sans doute ce qui est le plus difficile à concevoir pour les parents, les individus atteints et leurs collatéraux. Pourtant il faudra apprendre à vivre avec cette réalité,

sans quoi les individus malades ou leurs familles risquent d'être pénalisés, ce qui serait un désastre.

Génétiquement, nous sommes tous et chacun uniques dans nos avantages et dans nos défauts. Nos capacités, nos travers, notre comportement, notre phénotype et nos maladies en font foi et nous rappellent constamment cette unicité. C'est la base [14] de la diversité humaine : nous ne sommes pas tout à fait comme nos frères, nos soeurs, nos parents... Pourtant nous nous ressemblons, car nos caractères génétiques proviennent de nos ancêtres.

Nous sommes ainsi faits génétiquement que sur les 100 000 gènes que nous possédons et qui nous ont formés et programmés, et que nous pouvons transmettre à notre tour, quelques-uns peuvent présenter une modification correspondant à telle ou telle maladie particulière. Certains le savent parce qu'une maladie héréditaire s'est manifestée dans leur famille, d'autres l'ignorent parce que le hasard a fait que ce genre de maladie n'est pas apparue.

Cette réalité, cependant, qui nous rend tous égaux, doit nous faire réaliser qu'il faut voir les maladies héréditaires comme une partie intégrante de la vie, les voir pour ce qu'elles sont et conséquemment éviter de n'en faire porter le fardeau qu'à quelques-uns.

Comment vivre avec cette réalité ? En intégrant les connaissances que la génétique apporte et apportera de plus en plus dans les rapports humains dans nos familles, entre individus, entre assurés et assureurs, entre employés et employeurs, etc., afin d'en tirer le meilleur, tout en évitant de stigmatiser des individus, des familles, des régions. En génétique moderne, il n'y a pas d'individus tarés, de familles tarées, de régions tarées ou de races tarées ; il n'y a que des individus solidaires face à l'imperfection génétique.

Le défi à relever est là : dans l'assimilation et dans l'intégration des nouvelles connaissances à l'échelle du « royaume », et c'est sans doute ici que se fera en premier lieu une telle opération pour une population aussi étendue. Ce que nous avons entendu à ce sujet dans ce séminaire est très encourageant.

Comment cela se fera-t-il ? En continuant de diffuser une [15] information juste concernant les maladies héréditaires pour que tous réalisent que, s'il faut utiliser tous les moyens pour les combattre, il faut

le faire dans le respect de la liberté individuelle et en acceptant que ce combat, tout en étant efficace, puisse avoir des limites intrinsèques. Seule l'avenue de l'information est capable d'apporter cette garantie et même si cela peut paraître plus long, il faudrait éviter toute systématisation de programmes, toutes contraintes ou obligations.

Somme toute, le défi est de tirer le maximum des nouvelles connaissances en génétique tout en continuant à considérer la personne et non ses gènes, le malade et non le gène qui cause sa maladie, la famille et non les gènes défectueux qui s'y retrouvent. L'information génétique ne change rien à la valeur même de la personne.

Richard Gagné, médecin généticien

[17]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.

INTRODUCTION

par

Marcel J. Mélançon

Président, comité organisateur

Directeur, Le GÉNÉTHIQ

Daniel Larouche

Coprésident, comité organisateur

Régie régionale de la santé et des services sociaux (02)

[Retour à la table des matières](#)

Quelles sont les questions éthiques et sociales qui se posent prioritairement aux chercheurs, aux intervenants, aux décideurs et aux citoyens dans une région fortement engagée face aux maladies héréditaires ? Cet ouvrage collectif les soulève et tente d'y répondre pour le Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Bioéthique et génétique : une réflexion collective est un ouvrage dont la portée est à la fois régionale et transrégionale. Régionale, car il présente la démarche conjointe de personnes oeuvrant dans les secteurs de l'intervention, de la recherche et de la décision sur des problèmes de génétique vécus ici et maintenant. Transrégionale, car il rejoint par son contenu de grands problèmes éthiques et sociaux qui se posent aussi ailleurs en génétique humaine. Cet ouvrage de réflexion collective contribue ainsi à la réflexion internationale en bioéthique et génétique.

UN SÉMINAIRE RÉGIONAL

Au Saguenay-Lac-Saint-Jean, comme ailleurs au Québec, les maladies héréditaires ne constituent qu'une fraction de l'ensemble des problèmes de santé. Certaines maladies héréditaires présentent cependant dans la région une forte prévalence alors que d'autres, plus courantes ailleurs, ne s'y manifestent à peu près pas.

Pour les personnes atteintes et leur famille, de même que pour la société en général, ces problèmes constituent une préoccupation majeure et constante. Le phénomène de génétique des populations revêt, outre les aspects cliniques, une dimension éthique et sociale indéniable.

[18]

Comment les personnes ou les organismes engagés dans la recherche l'intervention ou la décision perçoivent-ils les maladies héréditaires dans leur région ? Quelles sont leurs préoccupations professionnelles, individuelles et sociales en regard de leur expérience ? Quels sont les problèmes ou enjeux d'ordre éthique auxquels ils sont confrontés dans leur sphère d'activité ? Quelles solutions envisagent-ils ?

C'est autour de ce questionnement que s'est tenu en 1993 un séminaire régional à Chicoutimi. Il était parrainé par le Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec (le GÉNETHIQ) *, par ses deux partenaires de recherche, la Régie régionale de la santé et des services sociaux (la RRSSS), le Groupe aide aux enfants tyrosinémiques du Québec (le GAETQ), ainsi que par la Société canadienne de bioéthique.

Ce séminaire en éthique multidisciplinaire a réuni autour d'une table de réflexion et d'échange, pour la première fois, diverses personnes ou représentants d'organismes *directement engagés* dans la recherche, l'intervention ou la décision touchant les maladies héréditaires : médecins, historiens, infirmières, philosophes, sociologues, intervenants sociaux, administrateurs, décideurs, parents et citoyens. Le premier objectif était de favoriser la réflexion et l'échange du point de

* Le GÉNETHIQ a son siège social au Collège de Chicoutimi.

vue de l'éthique ; le second était d'établir un état de la question sur les priorités éthiques professionnelles ou sociales, actuelles et futures, en regard des maladies héréditaires au Saguenay - Lac-Saint-Jean. Dans cette perspective, le nombre de participants (la liste figure à la fin de l'ouvrage) a été volontairement limité par le comité organisateur. De plus, à l'exception de quelques personnes parrainant le séminaire ou invitées à titre spécial, tous les participants étaient de cette région.

[19]

LES ACTES DU SÉMINAIRE

L'ouvrage présente le texte des communications données lors du séminaire régional. Ces textes n'étaient pas destinés initialement à la publication. Cependant, il est vite apparu évident qu'ils devaient être publiés afin que cette réflexion multidisciplinaire puisse être diffusée, partagée, et qu'elle puisse contribuer à l'avancement de la réflexion transrégionale en génétique.

À cet égard, les exposés présentent certaines caractéristiques qu'il convient de souligner. Il s'agit d'abord de textes de réflexion et non d'articles « scientifiques » comme on peut en lire dans des revues ou ouvrages spécialisés. De plus, les chapitres sont relativement brefs, car dix minutes de présentation étaient allouées à chaque communicateur. Enfin, nous avons demandé aux auteurs de préserver le plus possible leur texte original.

L'ouvrage s'articule autour de trois axes. La première partie du volume comprend cinq chapitres émanant de chercheurs. Les six chapitres de la seconde partie ont trait à l'intervention sous ses différentes modalités. Les quatre chapitres de la troisième partie donnent la parole aux personnes atteintes et aux citoyens. Le dernier chapitre de l'ouvrage (B. Leclerc) est l'un des plus importants puisqu'il dresse une synthèse à la fois des exposés et des discussions du séminaire : les points de consensus, les points de vue majoritaires et les questions à débattre.

Le séminaire régional a donné lieu à un premier rassemblement d'interlocuteurs majeurs du Saguenay-Lac-Saint-Jean et à la publication de leur réflexion collective en bioéthique. Lieu d'échanges, de

concertation et d'expression de points de vue différents, ce séminaire et ce volume témoignent d'un esprit démocratique face à un phénomène particulier en génétique des populations, celui des maladies génétiques dans une région donnée. Cet ouvrage peut contribuer à enrichir le débat face à [20] donnée. Cet ouvrage peut contribuer à enrichir le débat face à l'élaboration de politiques et à la formulation de normes juridiques et éthiques pour la société québécoise comme pour toute société. Fruit de la réflexion d'un milieu spécifique, il est d'une portée plus large par son contenu et par le caractère universel de la problématique abordée.

Marcel J. Mélançon
Président, comité organisateur
Directeur, Le GÉNÉTHIQ

Daniel Larouche
Coprésident, comité organisateur
Régie régionale de la santé et des services sociaux (02)

[21]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.

ALLOCUTION D'OUVERTURE
au premier Séminaire régional en bioéthique
(Chicoutimi, le 23 avril 1993)

Louis-Philippe Thibault

Associée au Groupe de recherche en génétique et éthique du Québec, au Groupe aide aux enfants tyrosinémiques du Québec et à la Société canadienne de bioéthique, la Régie régionale de la santé et des services sociaux du Saguenay-Lac-Saint-Jean est heureuse de vous accueillir et vous souhaite un franc succès au terme de vos délibérations.

Fondamentalement, la Régie régionale existe pour actualiser une réforme axée sur les citoyens, leurs besoins et les services qu'ils requièrent afin qu'ils atteignent un meilleur état de santé et un meilleur niveau de bien-être ; c'est le point de départ de notre intérêt et de notre engagement dans l'organisation de ce séminaire.

La Régie régionale a, nous l'espérons, un grand avenir devant elle ; elle n'a cependant pas de passé par rapport à l'activité d'aujourd'hui. Cependant, nous sommes heureux d'avoir contribué, avec nos partenaires, à vous rassembler et nous sommes tout à fait disposés à nous mettre à l'écoute des problèmes de bioéthique liés notamment à la pratique médicale et aux voies de solutions envisageables.

Chaque intervenant et chaque intervenante qui fera part de sa vision personnelle sur la bioéthique en vue d'une réflexion collective en génétique humaine apportera une contribution significative au progrès

vers une société plus soucieuse de la santé et du mieux-être de la population et des individus qui la composent.

Le fait que vous soyez largement engagés dans le secteur [22] de la recherche, de l'intervention ou de la décision dans le domaine des maladies héréditaires témoigne de l'intérêt que vous portez à des maladies et à des problématiques liées à la génétique humaine qui affectent particulièrement notre région. Que vous soyez déterminés à y réfléchir collectivement sous l'angle de la bioéthique m'apparaît un événement important. Cette réflexion sera particulièrement utile à tous ceux qui veulent que les services dispensés aux citoyens atteints de ces maladies puissent être rendus plus humainement, dans le respect des individus et de notre société.

Je voudrais enfin souligner l'apport exceptionnel de M. Marcel Mélançon, du groupe GÉNÉTHIQ, à l'organisation de ce colloque, ainsi que la contribution inestimable de ses collègues du comité organisateur.

Louis-Philippe Thibault

[23]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Première partie. LES CHERCHEURS

Chapitre 1

Le dépistage des porteurs sains de gènes récessifs : considérations éthiques

Marcel J. Mélançon

[Retour à la table des matières](#)

Le dépistage des porteurs sains de gènes récessifs délétères (porteurs *hétérozygotes*) sera probablement un des enjeux éthiques et sociaux prioritaires dans le domaine de l'intervention génétique auprès des individus, des familles ou des populations. C'est ce qui ressort de mon engagement dans la recherche en bioéthique et en génétique. Ma contribution à la réflexion collective d'aujourd'hui portera donc sur cette question du dépistage des porteurs.

PRIORITÉ DE LA QUESTION

Quatre raisons militent en faveur de la priorité de la question du dépistage des porteurs

La première raison concerne l'état de *la situation actuelle pour la fibrose kystique*. Celle-ci est une maladie paradigmatique qui peut servir de modèle pour le dépistage d'autres maladies récessives. Elle

est la maladie génétique la plus commune dans la race blanche où environ une personne sur 25 serait porteuse du gène. La découverte du gène en 1989, et l'identification de plus de 200 mutations du gène, donnent l'occasion d'entreprendre des programmes de dépistage des porteurs dans la population en général. Des études pilotes et des dépistages sont déjà effectués. Divers modèles de dépistage ont récemment été rapportés et discutés : le dépistage avant la grossesse, dès le diagnostic de la grossesse ou durant la grossesse, et très récemment le diagnostic de la fibrose kystique chez des embryons avant l'implantation, suite à la fécondation *in vitro*, d'où la possibilité de dépistage embryonnaire. Deux principaux courants de pensée se sont démarqués depuis 1989. L'un soutient que des programmes de dépistage systématique devraient [24] commencer et que le dépistage devrait être un service offert aux populations. L'autre soutient que de tels programmes sont prématurés : il faudrait attendre l'identification de presque toutes les mutations, conduire des études pilotes, réfléchir sur l'opportunité, les objectifs et le bien-fondé de tels dépistages. Je me situe dans ce deuxième courant de pensée.

La seconde raison qui fait considérer le dépistage des porteurs comme une question éthique et sociale prioritaire concerne le *programme de cartographie et de séquençage du génome humain* (projet HUGO). Il généralisera très certainement, dans un avenir plus ou moins rapproché, la situation qui prévaut actuellement pour la fibrose kystique et l'étendra à quantité d'autres maladies. En effet, les progrès des connaissances en génétique moléculaire et le développement des technologies qui en découleront conduiront à l'identification des gènes délétères et au développement de tests génétiques fiables pour dépister la plupart, sinon toutes les maladies récessives connues.

Une troisième raison a trait à *la mise en place progressive d'infrastructures informatiques* qui permettent et permettront la cueillette, la conservation, voire la centralisation des données génétiques. Ces infrastructures pourraient faciliter la réalisation de programmes d'identification et d'intervention auprès des individus, des familles et des populations atteintes ou à risque de maladies héréditaires.

Quatrièmement, *la problématique éthique et sociale du dépistage des maladies récessives* est nettement différente de celle des maladies dominantes, par exemple la chorée de Huntington ; dans ce dernier cas, le porteur du gène déficient est toujours atteint, quel que soit le

degré d'expression de la maladie, même s'il n'en manifeste pas encore les symptômes. Le but principal du dépistage est alors d'offrir des traitements curatifs ou palliatifs au patient. Par contre, dans les maladies récessives (telle la mucoviscidose ou fibrose kystique), un [25] porteur (homme ou femme) d'un gène déficient est dit porteur *hétérozygote*. Il est asymptomatique et ne sera jamais malade, puisqu'il possède une copie saine du gène. Il risque cependant de transmettre une fois sur deux le gène à sa descendance. Le but du dépistage des porteurs hétérozygotes n'est donc pas thérapeutique mais préventif : informer les individus de leur condition pour qu'ils puissent faire des choix de reproduction éclairés face aux générations futures, et diminuer le taux d'incidence de la maladie en société, en évitant de transmettre le gène. Ce n'est donc pas l'individu lui-même, mais les générations futures et la société qui bénéficieront du dépistage.

Bref, pour ces quatre raisons, la question du dépistage des porteurs de gènes récessifs m'apparaît être l'une des questions éthiques prioritaires en génétique médicale, et particulièrement au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Aussi je voudrais présenter les considérations et positions suivantes.

Le dépistage des porteurs peut se faire à deux niveaux, celui d'une population et celui de la famille à risque. Quelle approche privilégier, celle de la macro-échelle ou celle de la micro-échelle ?

LES DÉPISTAGES DANS LA POPULATION

Rappelons qu'un dépistage génétique systématique est un processus d'envergure qui consiste à identifier, par diverses méthodes, de façon planifiée et structurée, sur une échelle plus ou moins grande, des personnes ou catégories de personnes atteintes ou susceptibles d'être atteintes d'une maladie génétique (qu'elles en manifestent ou non les symptômes) et qui risquent de transmettre le gène à la descendance. Selon l'ampleur, le dépistage peut être national, provincial ou régional. Le moment du dépistage peut varier (dépistage prénatal, néonatal, chez les enfants, chez les adultes). Enfin, le dépistage peut être fait sur demande ou être proposé.

[26]

Les programmes de dépistage systématique des porteurs, réalisés sur une macro-échelle, comportent des risques majeurs pour les individus et les populations dépistées. L'expérience des années 1960 et 1970 aux États-Unis, notamment, pour l'anémie falciforme chez les Noirs, la phénylcétonurie, la maladie de Tay-Sachs chez les Juifs, l'a démontré. Ces risques ont trait au consentement libre et éclairé, aux erreurs de diagnostic, à la confidentialité et à la vie privée, à la discrimination face à l'emploi et aux assurances, à la stigmatisation sociale des porteurs, à l'absence de suivi en conseil génétique, aux découvertes fortuites telles la non-paternité. À la suite de cette expérience, des lignes directrices ont été élaborées aux États-Unis : celles du Hastings Center (1972), de la National Academy of Sciences (1975), de la President's Commission (1983). Elles ont formulé des principes directeurs pour juger de la valeur éthique et sociale des objectifs, de l'organisation et de la réalisation des dépistages génétiques.

Ces risques passés, inhérents à tout programme de dépistage systématique dans les populations, sont toujours présents et les erreurs du passé pourraient se répéter. Ces risques sont même amplifiés dans le nouveau contexte économique, technologique et social des années 1990. Mentionnons trois domaines.

Un premier risque a trait aux pressions économiques. La fin de l'État providence a conduit à une période de récession qui amène les pays bien nantis à effectuer des compressions budgétaires dans le secteur de la santé. Il est possible que des pressions économiques s'exercent sur les décideurs politiques pour que soient entrepris des dépistages systématiques de porteurs afin de réduire le coût des maladies héréditaires. De plus, des intérêts financiers, notamment ceux des compagnies pharmaceutiques, peuvent exercer des pressions pour le dépistage des porteurs dans les populations.

Un second risque est lié à la recherche en génétique qui [27] s'est accélérée depuis trente ans. Dans quelle mesure des chercheurs ou des centres de recherche n'influenceraient-ils pas les politiques sociales avec l'objectif de la recherche épidémiologique dans les populations ?

Un troisième risque concerne le développement de l'informatique. L'informatisation et la centralisation des données génétiques sur les individus, les familles et les populations accroissent les risques pour la confidentialité et la vie privée. Les échanges entre chercheurs et cen-

tres de recherche posent de façon aiguë la question de l'accès à l'information génétique et de son contrôle. Les compagnies d'assurances et les employeurs auraient des intérêts à accéder d'une façon ou d'une autre à ces informations ; des publications récentes attirent l'attention sur la discrimination génétique possible face à l'emploi et à l'assurance.

Bref, les programmes de dépistage systématique des porteurs dans les populations poseront des questions éthiques, juridiques et sociales de plus en plus cruciales. Face aux risques qu'ils comportent, le dépistage intra-familial est à privilégier.

LE DÉPISTAGE INTRA-FAMILIAL

Le dépistage intra-familial se situe à une micro-échelle, celle de la famille nucléaire ou étendue. L'approche du cas par cas, famille par famille, est le lieu de relations humaines tandis que l'approche collective donne lieu à l'anonymat et à la multiplicité des intervenants. Les rapports interpersonnels, concernés dans la relation médecin-patient-famille, offrent la meilleure protection contre divers risques personnels et sociaux liés au dépistage. Cette approche intra-familiale assure la primauté du bien du patient, protège mieux l'autonomie des personnes, le consentement libre et éclairé, et le contrôle de l'information génétique en regard de l'emploi et de l'assurance. Au plan pratique, le nombre réduit de personnes favorise la qualité et [28] l'interprétation des tests, l'accès aux ressources de santé, l'aide et le suivi en conseil génétique, et la solution des problèmes liés aux découvertes fortuites, telle la non-paternité.

LE DÉPISTAGE SUR DEMANDE ET LE DÉPISTAGE PROPOSÉ

Dans l'état actuel des choses (très grande fiabilité des tests pour la fibrose kystique), suite au diagnostic positif d'un enfant dans un couple, il relève de la responsabilité professionnelle du médecin d'indiquer au couple qu'il serait important d'informer les autres membres de

la famille (la parenté) de l'existence des tests de porteurs et de leurs avantages pour connaître, s'ils le souhaitent, leur statut génétique en regard de leur descendance potentielle. Le dépistage peut cependant s'opérationnaliser de deux façons : il peut être « proposé » ou « sur demande ».

Dans un dépistage « proposé », l'initiative relève du médecin et de son équipe. Ils peuvent, s'ils découvrent la présence d'un enfant atteint dans un couple, contacter *directement* les membres de la parenté, sans passer par l'intermédiaire de ce couple, pour offrir des tests de dépistage de porteurs à des personnes qui ne les ont pas demandés et qui pourraient en être perturbées. La relation de confidentialité avec le malade et ses parents, le respect de la vie privée, le risque de susciter divers problèmes (familiaux ou autres) occasionnés lors d'un dépistage non demandé, empêchent une équipe médicale de contacter *directement* les membres de la parenté. À l'extrême, une éventuelle pratique de « harcèlement génétique » dans les familles, au nom de la solidarité génétique intra-familiale, ou par souci de diminuer le taux d'incidence de la maladie dans une population, serait *inacceptable*.

Dans un dépistage « sur demande », par contre, la démarche consiste à faire informer les membres de la parenté, *par l'entremise du couple*, de la possibilité du risque génétique et de l'existence de tests de porteurs. Si ce couple néglige, omet [29] ou refuse de servir d'intermédiaire, il serait *inacceptable* de passer outre, ce qui est une garantie nécessaire pour la protection de la confidentialité et de la vie privée des familles. Dans l'éventualité où ils sont informés par le couple, les membres de la parenté contactent alors le médecin lorsqu'ils sont prêts à subir ces tests. Le médecin doit cependant être conscient qu'il fait face à une nouvelle catégorie de « patients », les porteurs hétérozygotes, qui ne sont ni ne seront malades. Ces patients sont des personnes bien portantes qui, bien qu'éveillées à la présence de la maladie dans leur parenté, ne s'attendent probablement pas à être éventuellement diagnostiquées porteurs. En cas de diagnostic positif, l'équipe médicale doit être en mesure d'assurer l'aide et le suivi appropriés à leur condition de porteurs, et de gérer les hasards liés au dépistage (par exemple la non-paternité). Il en serait ainsi pour des individus informés, dans des régions ou groupes ethniques à risque, qui décideraient de subir les tests de porteurs pour une maladie récessive donnée, telle la fibrose kystique.

Dans le dépistage intra-familial sur demande, la relation médecin-patient-famille préserve mieux les enfants et les adolescents, comparativement aux dépistages dans la population. En 1972 déjà, on s'interrogeait sur le dépistage d'enfants d'âge préscolaire ou de préadolescents ou adolescents. Ce dépistage crée un problème psychologique particulier, celui de l'atteinte à l'image de soi. Les adolescents sont déjà aux prises avec les problèmes liés à l'adolescence (recherche d'identité, sexualité, insertion sociale, etc), et la reproduction ne constitue pas une priorité. Dans l'éventualité où ils seraient diagnostiqués porteurs, ils seraient confrontés à un problème additionnel, celui d'assumer leur statut génétique de porteurs. De plus, divers auteurs attirent l'attention sur le risque de discrimination, notamment à l'école. Certains soutiennent même que l'utilisation, chez les enfants, de techniques de dépistage systématique dans des populations, dans des buts autres que thérapeutiques, notamment pour la recherche, est contraire aux principes de la Déclaration de Helsinki.

[30]

CONCLUSION

À la suite de l'expérience passée des dépistages génétiques, et face aux nouveaux risques liés au dépistage des porteurs sains de gènes récessifs délétères (porteurs hétérozygotes), quatre conclusions se dégagent.

Les programmes de dépistage systématique des porteurs hétérozygotes dans la population en général ou dans les populations à risque comportent des risques qui se sont accrus depuis les années 1960. Face à ces risques, l'approche privilégiée, au plan clinique, déontologique et éthique, est le dépistage des porteurs qui s'effectue à l'intérieur de la famille où la maladie est présente. Ce dépistage doit être précédé notamment d'une information et d'une éducation adéquates sur la possibilité de transmettre la maladie à la descendance. Dans tous les cas, le test de porteur doit être assumé librement par des personnes éclairées.

Tout dépistage des porteurs hétérozygotes qui s'effectuerait dans un contexte autre que familial, et sans la présence de la maladie dans

la famille (sans indication médicale formelle), constituerait une problématique clinique, déontologique et éthique radicalement différente du dépistage intra-familial.

Le dépistage intra-familial, effectué dans la relation médecin-patient-famille, constitue l'approche la plus sécuritaire pour les individus et les familles, face aux risques liés au dépistage des porteurs hétérozygotes.

Marcel J. Mélançon

[31]

BIBLIOGRAPHIE

MÉLANÇON, M. J., DE BRAEKELEER, M., LECLERC, B., GAGNÉ, R. (1991). The ethics of genetic testing for insurance purposes : Ethics of genetic solidarity or ethics of genetic exclusion ? *Assurances*, 59 (2), p. 223-233.

DE BRAEKELEER, M., MÉLANÇON, M. J. (1990). The ethics of cystic fibrosis carrier screening : Where do we stand ? *American Journal of Human Genetics*, 47, p. 581-582.

LECLERC, B., MÉLANÇON, M. J., GAGNÉ, R., (dir. de pub.), (1989), *Génétique et éthique : identification et thérapie des maladies génétiques*. Montréal : Association canadienne-française pour l'avancement des sciences (ACFAS), Les cahiers scientifiques 68.

MÉLANÇON, M. J., LECLERC, B., GAGNÉ, R. (1993). Le dépistage systématique. In G. Hottois et M.-H. Parizeau (dir. de pub.), *Les mots de la bioéthique : un vocabulaire encyclopédique*. Bruxelles : De BoeckWestmael et Montréal : ERPI, p. 121-126.

MÉLANÇON, M. J., LAMBERT, R. D., (dir. de pub.), (1992). *Le génome humain : une responsabilité scientifique et sociale*. Québec : Les Presses de l'Université Laval.

MÉLANÇON, M. J., RHÉAUME, M., MATHIEU, J., PERRON, M., VEII, LETTE, S., Éthique et intervention génétique. Conclusions de la rétrospective 1976-1988 pour la dystrophie myotonique au Saguenay-Lac-Saint-Jean. In R. Gagné, B. Leclerc, M. J. Mélançon, *Génétique et éthique*, op. cit., p. 56-68.

MÉLANÇON, M. J. (1992). Scientists' responsibilities in acquiring knowledge and developing intervention technologies with regard to the human genome. In *Human Genome Research and Society. Proceedings of the Second International Bioethics Seminar in Fukui (Japan), 2021 March 1992*. Ibaraki (Japan) : N. Fujiki & D. Macer, Eds. Eubios Ethics Institute, p. 198-204.

MÉLANÇON, M. J. (1991). Les marqueurs génétiques : les dilemmes éthiques du savoir/non-savoir sur la condition génétique pour les personnes et familles à risque. In G. Bouchard et M. De Braekeleer, édés, *Histoire d'un génome*. Sillery (Québec) : Les Presses de l'Université Laval, p. 544-587.

[33]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Première partie. LES CHERCHEURS

Chapitre 2

Les problèmes de droit et d'éthique reliés à l'exploitation d'un fichier de population à des fins génétiques

Gérard BOUCHARD

***LE FICHIER BALSAC
ET LE PROTOCOLE DE CONFIDENTIALITÉ***

[Retour à la table des matières](#)

Les travaux du Centre interuniversitaire de recherches sur les populations (SOREP) ¹ comportent quatre volets, dont l'un a pour objet les maladies héréditaires ou à composante génétique. Dans ce dernier volet, les recherches vont de la démographie historique à l'épidémiologie génétique et elles sont appuyées soit sur des données démographiques et généalogiques (fichier de population BALSAC), soit sur des données de biologie moléculaire, soit sur des données cliniques au sens strict. Des questions d'ordre éthique et juridique se posent dans chacune de ces trois directions puisque, dans tous les cas, les chercheurs doivent traiter des données nominatives et confidentielles.

¹ Ce Centre est une initiative conjointe de quatre universités liées par une entente de coopération ; les institutions participantes sont l'Université Laval, l'université McGill, l'université de Montréal et l'Université du Québec à Chicoutimi.

On devine aisément que ces questions sont nombreuses, souvent très complexes, et qu'elles présentent des dimensions variées. Il est impossible d'en faire un survol complet dans le cadre de ce trop bref article qui s'en tiendra à trois types de problèmes, reliés à a) la provenance des données, b) leur utilisation, c) leur diffusion. Encore là, quelques questions de fond seront privilégiées. Elles ont trait à :

[34]

- la difficulté de vérifier la légalité de certains transferts (vers SOREP, pour fins de recherche) de données moléculaires et cliniques en l'absence du consentement des individus concernés, cette difficulté tenant principalement à des législations parfois imprécises, parfois concurrentes, souvent changeantes ;

- l'obligation qui est faite à SOREP de contrôler les modes d'utilisation des données par les chercheur(e)s, de manière à garantir leur conformité par rapport aux législations existantes et à la réglementation entourant l'exploitation du fichier BALSAC (protocole de confidentialité en vigueur depuis 1977 et périodiquement refondu) ;

- la menace de stigmatisation des populations ou sous-populations faisant l'objet des travaux de recherche, d'où la nécessité de plus en plus manifeste d'une sorte de code d'éthique ou d'une politique de diffusion qui serait appliquée par l'ensemble de la communauté scientifique et par les divers groupes d'intervenants en matière de maladies héréditaires.

Avant d'aborder les trois questions qui viennent d'être mentionnées, il est utile de rappeler que le fichier de population BALSAC est une banque de données nominatives informatisées à l'aide de laquelle on peut accéder aux biographies familiales et aux arbres généalogiques, l'ordinateur créant lui-même les liens entre individus et entre dossiers ². Complété pour la région du Saguenay, BALSAC est présentement en cours d'extension à l'ensemble des régions du Québec pour les XIXe et XXe siècles. Par ailleurs, le développement et l'ex-

² On trouvera des informations plus détaillées dans C. Bouchard, R. Roy, B. Casgrain (1985), G. Bouchard et al (1989).

exploitation du fichier sont régis par un protocole de confidentialité. Ce protocole a été implanté en 1977 et, depuis, il a fait l'objet de deux refontes (une troisième est en cours sous la direction de Jean Goulet, professeur à la faculté de droit de l'Université Laval). Ce cadre d'opération se compose d'un [35] ensemble de directives instituant diverses restrictions et protections de nature physique (accès à des locaux, etc.), technique (logiciels, systèmes de gestion des données informatiques), contractuelle (assermentations et autres), institutionnelle (instances universitaires, Commission d'accès à l'information du Québec). Sans entrer dans les détails ³, mentionnons quelques points essentiels de ce protocole :

- Les quatre universités partenaires sont copropriétaires de la banque de données et responsables de son exploitation. Elles ont confié à SOREP le soin d'en assurer la gestion dans le respect du protocole de confidentialité ;

- Les chercheurs (incluant la direction de SOREP) ne décident pas eux-mêmes de l'accès au fichier et de l'utilisation des données. Ces autorisations ne peuvent être accordées que par des instances externes (Comité institutionnel de déontologie, Secrétariat général de l'Université du Québec à Chicoutimi) après un examen préliminaire des requêtes par un Comité de contrôle relevant de SOREP ;

- Après autorisation, les chercheurs, usagers du fichier, sont assermentés et prennent par contrats divers engagements de confidentialité ⁴. Ces contrats sont assortis de pénalités en cas de non-respect ;

- SOREP, par le biais de son Comité de contrôle, exerce une fonction de surveillance visant à vérifier l'application du protocole ;

- En dernière instance, parce qu'il est de nature publique, le fichier BALSAC relève de la Commission d'accès à l'information [36] du Québec. Tous les travaux de SOREP ont été soumis à cette Commission qui les a approuvés.

L'application du protocole se heurte toutefois à diverses difficultés que nous allons maintenant aborder.

³ Voir le document I-C49 de SOREP. Aussi, G. Bouchard (1992).

⁴ Les modèles de contrats sont annexés au document I-C-49.

LA PROVENANCE DES DONNÉES

Chaque fois qu'il est possible, les données nominatives transmises à SOREP pour fins de recherches sont assorties du consentement des individus concernés. Cette situation est évidemment la plus sûre et c'est celle qui est recherchée, de préférence. Toutefois, il n'est pas toujours possible d'obtenir ce consentement ; c'est le cas, par exemple, lorsque les corpus de données sont trop gros ou lorsqu'une recherche est entreprise a posteriori, à l'aide d'archives hospitalières. En ce qui concerne les données médicales, trois cas peuvent alors se présenter :

Données provenant d'établissements publics de soins

Dans ce premier cas, la Loi sur les services de santé et les services sociaux contient une disposition d'exception (article 19) qui prévoit des modalités d'accès aux données pour fins de recherche. Une autorisation peut alors être accordée par la personne responsable de la direction des services professionnels de l'établissement ⁵. Par ailleurs, les articles 59 (paragr. 5) et 125 de la Loi sur l'accès aux documents des organismes publics et sur la protection des renseignements personnels prévoient une disposition du même genre (L.R.Q., c.A-2.1).

On se trouve donc ici en terrain sûr, bien balisé par la législation.

[37]

Données provenant de cabinets privés

Ce deuxième type de transfert de données nominatives en l'absence du consentement des intéressé(e)s relève du code de déontologie de la Corporation professionnelle des médecins du Québec (R.R.Q.c.M-9, r-4) ⁶. Ici, en principe, l'accord du patient est requis (articles 2.03.28,

⁵ Cet article est en vigueur depuis le 1er octobre 1992 ; il reprend presque intégralement l'article 7 de l'ancienne loi (L.Q. 1991, c. 42. Décret 1468-92, 30 septembre 1992, G.O.Q., II. 6149).

⁶ Extrait du *Recueil des lois et règlements. Code de déontologie* (nous citons d'après l'édition d'avril 1989).

2.03.29). D'une façon générale, le médecin doit protéger la confidentialité des informations qui lui ont été transmises par le (la) patient(e) (article 3.03). Cependant, le code ouvre la porte à des dérogations par le médecin « lorsqu'il y a une raison impérative et juste ayant trait à la santé du patient ou de son entourage », ou « lorsque la loi l'y autorise » (article 3.04).

On peut penser que les transferts pour fins de recherche se trouvent ainsi encadrés juridiquement, au moins d'une manière indirecte. On voit cependant que cette situation n'est pas aussi nette que la première. Le projet de loi 68, présentement à l'étude à l'Assemblée nationale du Québec, pourra remédier à cette lacune puisqu'il prévoit instituer là aussi une disposition dérogatoire semblable à celle qui existe pour les données des établissements.

Données provenant de cliniques

Les choses sont encore un peu moins nettes lorsque des cliniques sont concernées. L'ambiguïté vient de la diversité des configurations entendues par le vocable « clinique ». À un bout de l'éventail, il peut s'agir d'un sous-ensemble d'un établissement ; à l'autre extrême, la clinique peut être assimilable juridiquement à un cabinet privé. Parmi les critères permettant de trancher, il faut citer au premier rang : la responsabilité de la garde et de la gestion des dossiers, la localisation de la clinique (là où sont posés les actes médicaux), le degré d'engagement (financier ou autre) de l'établissement dans son fonctionnement. Cette discussion peut sembler très académique ; [38] pour SOREP, elle comporte une implication très concrète : quand y a-t-il obligation de se prémunir d'une autorisation de la direction des services professionnels ? Et, en définitive, qui est responsable de ces données confidentielles ?

Dans le doute, la prudence incite sans doute à requérir dans tous les cas l'aval de l'établissement.

L'UTILISATION DES DONNÉES

Une fois que les données se trouvent entre les mains des chercheurs, leur caractère confidentiel est protégé par les engagements contractuels auxquels ceux-ci sont liés. SOREP dispose de moyens de contrôle pour assurer le respect de ces engagements. Des transgressions, il est vrai, peuvent survenir, ne serait-ce que par négligence. La bonne foi des responsables peut aussi être trompée. Ceci dit, l'expérience prouve que ces possibilités demeurent très restreintes. Depuis vingt ans en effet (la création du fichier BALSAC a débuté en 1972), nous n'avons eu à déplorer que deux situations problèmes. Dans chaque cas, SOREP a mis fin à sa collaboration avec l'utilisateur. En outre, il importe de préciser que ces manquements au protocole ont pu être décelés à l'interne ; ils n'ont pas donné lieu à des plaintes en provenance du public et, à notre connaissance, ils n'ont pas entraîné de préjudice à des individus. En ce sens, les interventions de SOREP dans ces deux circonstances peuvent donc être qualifiées de préventives.

En somme, l'expérience confirme que, dans des conditions strictes de surveillance et de transparence où l'institution universitaire se porte garante des droits et intérêts de la population, il est possible d'exploiter d'une manière très disciplinée une banque de données nominatives comme le fichier BALSAC. SOREP en a fait la démonstration depuis 1972.

[39]

LA DIFFUSION DES RÉSULTATS

La diffusion des résultats de recherches sur les maladies héréditaires peut soulever des problèmes éthiques de divers ordres, dont l'un mérite une attention particulière dans le contexte sagueyien. Nous nous référons ici à la diffusion d'informations auprès de médias spécialisés, auprès de publics scientifiques réunis dans le cadre de colloques, et plus encore auprès des médias de masse, ceux qui rejoignent le grand public. Il importe d'être sensibilisé à un problème qui risque

de prendre des proportions inquiétantes d'ici peu si l'on n'y porte pas assez attention. Il s'agit du stéréotype très négatif qui est en train de se construire concernant les populations du Saguenay, de Charlevoix et, à un moindre degré, de l'Est du Québec. En effet, une image est en voie de s'accréditer progressivement, selon laquelle ces populations seraient les plus touchées globalement par le problème des maladies héréditaires parmi toutes les régions du Québec ou du Canada, sinon de l'Amérique du Nord.

Ce phénomène provient des interventions répétées depuis quelques années auprès des médias par divers intervenants du monde médical, scientifique et autre, lesquelles tendent à établir ou à confirmer que les populations concernées :

- a) portent un fardeau génétique plus grand que les autres ;
- b) se caractérisent par diverses prévalences et incidences (de maladies héréditaires) qui sont les plus élevées au monde.

La répétition de ce type de messages par des personnes très crédibles à cause de leur statut professionnel en vient à faire problème pour trois raisons au moins. D'abord, le premier énoncé n'a pas été démontré scientifiquement et doit donc être tenu pour non fondé. Il faudrait, pour ce faire, comparer rigoureusement le fardeau génétique global de la région du Saguenay, par exemple, avec celui des autres régions du Québec et du Canada, ce qui n'a jamais été tenté. En deuxième [40] lieu, dans toute population à effet fondateur, certains traits génétiques sont amplifiés et sont plus visibles, d'autres sont atténués et retiennent évidemment moins l'attention. C'est le propre de l'effet fondateur : des maladies rares ailleurs peuvent atteindre, dans ces populations, des fréquences élevées tandis que des maladies courantes peuvent y être virtuellement inexistantes. Il importe donc de faire ressortir les deux faces de cette réalité qui n'est pas unique au Saguenay-Lac-Saint-Jean (pensons, par exemple, aux pays scandinaves). En troisième lieu, une illusion d'optique peut être créée étant donné que, dans des populations comme celle du Saguenay, les génopathies ont été beaucoup étudiées, sans doute plus qu'ailleurs ; elles sont donc très bien connues.

En ce qui concerne le deuxième énoncé, c'est moins l'exactitude des résultats qui est en cause que les modalités de leur communication aux médias de masse. L'audience de ces médias n'est pas celle des col-

loques ou des séminaires spécialisés. Toutes sortes de distorsions sont à craindre, par exemple cette opinion entendue de temps à autre, selon laquelle il serait déconseillé d'épouser une personne originaire du Saguenay ou de Charlevoix.

Ces remarques peuvent sembler alarmistes ; en fait, elles se veulent surtout préventives. En ce qui concerne le Saguenay, des réactions commencent à s'exprimer chez des personnes conscientes du stéréotype qui est en train de se répandre à l'échelle du Québec. Il faut réaliser aussi que ce qui est diffusé dans les médias régionaux est souvent repris à l'échelle nationale, et sous une forme amplifiée. Un sentiment d'inquiétude, qui peut être exagéré, commence aussi à prendre forme dans la région. Il serait injuste que, dans cinq ou dix ans, toute une population ait à souffrir d'un important préjudice à cause de travaux scientifiques auxquels elle s'est prêtée généreusement. Et l'avenir de la recherche elle-même pourrait être compromis si les chercheurs devaient rencontrer de plus en plus d'hostilité auprès de cette population.

[41]

En tout ceci, il ne s'agit nullement de restreindre et encore moins d'interrompre la collaboration avec les médias. Bien au contraire, il faut plutôt profiter de cette collaboration pour diffuser des aperçus justes et nuancés, en évitant toute forme de sensationnalisme et en gardant à l'esprit les conséquences potentielles à long terme de ces interventions. Dans cet esprit, nous proposons qu'un code d'éthique soit élaboré à l'intention des intervenants régionaux (chercheurs, cliniciens, animateurs, gestionnaires, etc.). Ce code établirait essentiellement quelques balises à respecter dans nos rapports avec les médias et avec les milieux scientifiques. Chacun y adhérerait librement et, bien sûr, cet instrument pourrait être transmis... aux médias.

Gérard Bouchard ⁷

⁷ L'auteur a largement bénéficié des précieux avis et informations qui lui ont été fournis par MM. Guy Wells, avocat, Jean Goulet, professeur à la faculté de droit de l'Université Laval, Patrick Molinari, doyen de la faculté de droit de l'Université de Montréal, et Mme Isabelle Panisset, chercheuse au Centre de recherche en droit public de l'Université de Montréal.

[42]

BIBLIOGRAPHIE

BOUCHARD, G. (1992). Registre informatisé de population : L'expérience du fichier-réseau BALSAC. Dans Claude-M. Laberge et Bartha Maria Knoppers (dirs), *Registres et fichiers génétiques.- enjeux scientifiques et normatifs*, Montréal : Association canadienne-française pour l'avancement des sciences (ACFAS), Collection Les cahiers scientifiques, no 77, p. 9-19.

BOUCHARD, G., ROY, R., CASCRRAIN, B., HUBERT, M. (1989). Fichier de population et structures de gestion de base de données : le fichierréseau BALSAC et le système INGRES/INGRID, *Histoire & Mesure*, Vol. IV, no 1-2, p. 39-57.

BOUCHARD, G., ROY, R., CASGRAIN, B. (1985). *Reconstitution automatique des familles*. Le système SOREP. Dossier no 2, Université du Québec à Chicoutimi, 2 vol., 745 pages.

[43]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Première partie. LES CHERCHEURS

Chapitre 3

Les maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean : responsabilité individuelle ou collective ?

Michel PERRON

INTRODUCTION

[Retour à la table des matières](#)

L'un des principaux objectifs de la génétique est de rendre compte de deux propriétés essentielles des être vivants, soit la diversité et l'unité. Chaque individu est unique, présentant un ensemble de caractères qui lui sont propres et qui constituent son phénotype : couleur des yeux et des cheveux, forme du visage et des mains, etc. Mais en même temps, les individus d'une même espèce possèdent un certain patrimoine génétique. Celui-ci est composé d'un ensemble d'unités distinctes, les gènes, formés des mêmes substances chimiques de base. Cette unité de structure des gènes fonde l'homogénéité génétique d'une population.

Il ne doit faire aucun doute que les prévalences connues de plusieurs maladies génétiques constituent, du point de vue de la santé publique, une problématique importante au Saguenay-Lac-Saint-Jean.

En effet, on a pu estimer, par exemple, que quelque 13 à 15 nouveaux cas de maladies récessives de même que cinq nouveaux cas de dystrophie myotonique naissent chaque année dans cette région (De Braekeleer, 1990). Si l'on se place strictement du point de vue de la pratique médicale et des ressources qui lui sont consacrées actuellement, les maladies héréditaires engagent déjà une part de la responsabilité collective des Saguenéens (ennes) et des Jeannois (es).

Ainsi, la problématique d'une maladie héréditaire ne saurait être posée qu'en termes de rapports entre une personne atteinte (ou une personne porteuse) et le spécialiste médical. Au contraire, une telle problématique incarne plutôt les conditions d'une nouvelle médecine que l'on qualifie maintenant de [44] « sociale et préventive... Cependant, mis à part les milieux spécialisés où quelques débats en profondeur ont cours, le citoyen demeure encore peu familier avec l'ensemble des questions soulevées par les découvertes en biologie et en génétique. Le docteur Claude Laberge, généticien et président du Réseau de médecine génétique du Québec, écrivait à ce propos : « L'impact de la révolution biologique et du message anthropique qui en découle doit se concilier dans une science de l'humain, dans une nouvelle anthropologie, avant de devenir un instrument médical. La médecine s'occupe de maladie, l'anthropologie peut s'occuper de santé » (1985 : 229).

Voilà un parti pris qui cadre bien avec la poursuite de mon propos et avec la thèse avancée. Deux grands thèmes seront donc abordés pour illustrer jusqu'à quel point la question de la responsabilité individuelle ne saurait être dissociée de celle de la responsabilité collective, lorsqu'on considère le décor épidémiologique et social dans lequel s'expriment les maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean. D'abord, je voudrais illustrer, en prenant à témoin la dystrophie myotonique (DM), qu'une maladie héréditaire, tout en constituant une question médicale fort complexe, comporte aussi d'autres dimensions (sociale, culturelle, économique). Ensuite, après avoir dressé un court bilan des efforts réalisés collectivement au Saguenay-Lac-Saint-Jean pour mieux connaître notre patrimoine génétique et organiser plus efficacement les services à la population, je proposerai quelques pistes d'action futures inspirées par la prise en considération des implications sociales du savoir-faire biomédical.

Des services adaptés aux besoins des personnes atteintes ou à risque : l'exemple de la dystrophie myotonique

Lorsqu'on dresse un inventaire du fardeau génétique d'une population, on identifie en général les gènes défavorables les plus fréquents et on comptabilise le nombre de cas où ils se sont actualisés ; cependant on ne souligne pas toujours les maladies héréditaires dont la population en question est totalement épargnée et celles dont la fréquence est très rare. Pour [45] tant cette seconde liste est beaucoup plus longue que la première. Chose sûre cependant, à mesure que les limites de la connaissance seront repoussées, les inventaires pourront être de plus en plus exhaustifs. Aux maladies génétiques s'ajoutent déjà les maladies à susceptibilité génétique et, en cette matière, l'on constate que les progrès sont extrêmement rapides.

On se rendra compte de plus en plus que chaque population possède son propre fardeau génétique. Pour comprendre de mieux en mieux les mécanismes de diffusion de telles maladies, on ne peut se référer qu'aux seuls facteurs génétiques. En effet, lorsqu'on pousse l'analyse de la situation particulière d'une population, et particulièrement lorsqu'on examine en profondeur le décor épidémiologique d'une maladie héréditaire spécifique, on découvre l'intérêt de se référer à plusieurs champs disciplinaires, en incluant les sciences de l'homme.

À ce titre, l'exemple de la dystrophie myotonique est fort révélateur. Plusieurs textes publiés montrent bien comment des facteurs génétiques (mode de transmission), cliniques (apparition tardive), démographiques (fécondité, migration), socioculturels (sous-scolarité, sous-emploi) et géographiques (concentration spatiale) ont favorisé la diffusion de cette génopathie au Saguenay-Lac-Saint-Jean (Veillette [et al.], 1992 ; Perron [et al.], 1989). À l'occasion de ce séminaire, je voudrais insister particulièrement sur un point, à savoir la façon dont l'information à caractère social a pu guider l'organisation des services à la population. Se laissant questionner par les analyses socio-géographiques et y étant même associé à certaines étapes, le milieu médical s'est trouvé sensibilisé à de nouvelles dimensions de la problématique de la dystrophie myotonique. Cette maladie apparaissant comme un complexe socio-pathogène (Picheral, 1976), cela exige de planifier les interventions en tenant davantage compte des caractéristiques propres à la population atteinte et à la population à risque.

En regard d'un tel complexe socio-pathogène, le milieu [46] médical doit savoir que les mécanismes habituels de l'offre et de la demande de services sont nécessairement perturbés. L'enquête que nous avons réalisée auprès des malades a d'ailleurs montré que les personnes atteintes ont peu tendance à recourir aux services médicaux. L'âge tardif d'apparition des premiers symptômes et l'évolution lente de la maladie ne peuvent expliquer à eux seuls la faible consommation de soins et de services. Il faut aussi considérer le fait que l'isolement et la faible intégration sociale des individus atteints doivent contribuer à maintenir une distance culturelle entre les personnes concernées par l'affection et le milieu médical. C'est dans un tel contexte qu'il faudra situer la perception et l'interprétation des risques génétiques, de même que les attitudes à l'égard du recours au diagnostic prédictif, à l'avortement thérapeutique et même, éventuellement, à la thérapie génique.

Concernant plus particulièrement l'utilisation des marqueurs géniques pour le diagnostic moléculaire de la dystrophie myotonique, on doit considérer, entre autres, les études réalisées en sociologie à partir d'une théorie culturelle concernant la perception des risques reliés à la santé. À propos des populations à risque pour le SIDA par exemple, on a signalé des différences importantes entre les attitudes et les comportements des individus selon une typologie du groupe d'appartenance sociale. Dans le cas des personnes isolées, on signale des attitudes plutôt fatalistes et une tendance à la non-considération des valeurs véhiculées par les intellectuels et les scientifiques (Douglas et Calvez, 1990).

Ainsi, l'offre de services médicaux doit être planifiée en tenant compte des caractéristiques propres à la population cible. Dans le cas de la dystrophie myotonique au Saguenay-Lac-Saint-Jean, on peut penser que l'action sanitaire préventive doit s'inspirer d'une approche de type communautaire, apparentée à celle utilisée actuellement dans le réseau des Centres locaux de services communautaires (CLSC). Le défi posé au milieu médical par une affection telle que la dystrophie myotonique [47] est de pouvoir coordonner d'assistance médico-hospitalière » et « le soutien communautaire », avec le souci d'offrir des services qui tiennent compte du caractère endémique de ce désordre génétique au Saguenay-Lac-Saint-Jean, tout en étant ajustés aux caractéristiques des personnes atteintes ou à risque.

Recherche scientifique, services à la population et responsabilités de la communauté

Abordons maintenant la question des services offerts à la population régionale en matière de prévention, de dépistage, de soins et de réadaptation en ce qui touche les maladies héréditaires. Notre région est-elle dotée des ressources adéquates compte tenu de la connaissance qu'elle a de son fardeau génétique ? Une telle question renvoie à deux dimensions fort différentes des investissements collectifs dans ce domaine, soit, d'une part, la recherche scientifique et, d'autre part, les services s'adressant aux personnes et aux familles concernées.

S'il est une dimension de notre santé par laquelle notre région s'est manifestée sur la scène nationale et internationale, c'est sans doute celle reliée aux maladies héréditaires. La somme des connaissances nouvelles émanant du Saguenay-Lac-Saint-Jean, portant sur les aspects démographiques, épidémiologiques, cliniques et sociaux de certaines maladies génétiques, représente un apport significatif. Il faut saluer les efforts qui ont été consentis dans la région et reconnaître publiquement le travail inlassable de quelques pionniers, médecins ou chercheurs, qui déploient des énergies considérables pour aider la collectivité à mieux connaître son patrimoine génétique.

Au chapitre des investissements collectifs effectués au Saguenay-Lac-Saint-Jean en matière de services à la population concernée, la situation apparaît moins reluisante. Prenons l'exemple des maladies neuromusculaires. Pour prendre en charge la clientèle la plus imposante au Canada (au prorata de la population) pour ce type de maladies invalidantes, soit plus de 1000 malades, la Clinique des maladies neuromusculaires de [48] l'Hôpital de Chicoutimi dispose d'à peine 3,5 postes. Pourtant, une analyse des besoins de la clientèle, effectuée sous la direction du docteur Jean Mathieu, a estimé à 16,5 le nombre de postes nécessaires pour l'ensemble des programmes que devrait offrir la Clinique. L'autre exemple touche les services médicaux spécialisés en génétique. On peut s'étonner du fait qu'aucun généticien-clinicien ne soit actuellement à l'œuvre dans la région et que pour of-

frir les services de conseil génétique, on ne dispose que d'une seule conseillère à l'Hôpital de Chicoutimi.

Pourtant, de nombreux efforts ont été déployés depuis une décennie pour faire reconnaître le statut particulier de la région en matière de santé génétique. Les interventions répétées de CORAMH et de plusieurs spécialistes médicaux auprès du CRSSS ou du ministère de la Santé et des Services sociaux du Québec sont demeurées jusqu'à maintenant sans réponse satisfaisante. Le Réseau de médecine génétique du Québec, qui est structuré autour de composantes universitaires (CHUL, CHUS, McGill, Université de Montréal), ne dispose pas, si l'on fait exception des analyses de laboratoire pour le dépistage de certaines maladies, de ressources suffisantes pour supporter de manière significative les services à offrir au Saguenay-Lac-Saint-Jean.

Nous devons l'affirmer clairement. Les services spécialisés pour prendre en charge les maladies héréditaires ne constituent pas actuellement une priorité. Les services en place sont nettement insuffisants, compte tenu de la connaissance que nous avons de la situation, principalement en ce qui touche la prévention, le dépistage et le suivi de la clientèle. Dans le cadre du bilan portant sur la santé et le bien-être de la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean, souhaitons que la Régie régionale de la santé et des services sociaux se penche sérieusement sur la question des maladies héréditaires. Quelques idées maîtresses pourraient guider la réflexion.

Premièrement, l'expertise dont dispose la population régionale, [49] tant au niveau de la recherche scientifique qu'au niveau de la pratique médicale, constitue déjà un acquis à partir duquel on doit construire. Deuxièmement, l'approche communautaire qui s'est mise en place autour de CORAMH constitue un modèle qu'il faut conserver à tout prix. Parmi l'ensemble des stratégies privilégiées par CORAMH, on peut retenir quelques exemples : d'abord, la mise sur pied de groupes d'entraide pour les personnes atteintes et leur famille (Groupe d'aide aux enfants tyrosinémiques du Québec et Association de la dystrophie musculaire) ; ensuite, l'organisation de colonies de vacances qui, tout en constituant une expérience unique pour les campeurs eux-mêmes, permet un répit bien légitime à plusieurs familles.

Troisièmement, il apparaît nécessaire de continuer à revendiquer auprès des gouvernements des investissements publics plus significa-

tifs, en insistant sur le caractère distinctif de notre patrimoine génétique. En effet, si la population du Saguenay-Lac-Saint-Jean contribue, à sa façon, à la progression des connaissances en génétique des populations et même en génétique moléculaire, je crois fermement qu'elle n'en tire pas encore tous les avantages auxquels elle pourrait s'attendre. Quatrièmement, il faudra que le débat concernant la prise en charge de notre santé collective trouve audience auprès de la population. Il est temps de s'interroger sur l'intérêt réel des citoyens pour toutes ces questions et sur l'appui qu'ils sont disposés à offrir pour consolider les efforts déployés dans la région en regard de la percée scientifique en matière de médecine génétique.

CONCLUSION

Compte tenu de la progression des connaissances en matière de génétique humaine, conduisant à l'identification continue de nouvelles maladies génétiques ou de maladies à susceptibilité génétique, on doit s'attendre au cours des prochaines années à une demande accrue et surtout à une offre de services de plus en plus spécialisés et coûteux. Grâce aux efforts scientifiques actuels, la pratique médicale se préoccupe de plus en plus de [50] l'hérédité des maladies. Ainsi, nous acquerrons progressivement une connaissance détaillée de notre fardeau génétique. Cette connaissance permettra d'améliorer la qualité de vie des individus et pourrait favoriser une fécondité exempte de certaines manifestations pathologiques. On assiste actuellement à l'élaboration de stratégies publiques visant le développement et la mise en place de services en médecine génétique. En Grande-Bretagne par exemple, l'accent mis sur la médecine préventive dans le cadre du *National Health Service and Community Care Act* favorise une médecine génétique davantage adaptée aux régions et aux populations locales (Harris, 1990). Au Québec, le Saguenay-Lac-Saint-Jean constitue un exemple de population régionale qui pourrait expérimenter des approches originales pour le dépistage génétique en complémentarité avec le Réseau de médecine génétique du Québec. Les connaissances maintenant disponibles à propos de la dystrophie myotonique, par exemple, permettent d'inventorier certaines implications concernant l'offre et la

demande de services, notamment le diagnostic à l'aide de marqueurs ou de sondes géniques.

En regard de la question des maladies héréditaires, j'ai la conviction qu'il faudra accentuer les efforts pour démocratiser le débat. Dans ce contexte, deux lignes d'action devraient retenir particulièrement notre attention. Premièrement, nous devons saisir l'importance de mieux informer l'ensemble de la population et plus particulièrement les jeunes. La seconde ligne d'action vise à garder dans notre région un droit de regard sur les recherches effectuées et sur les nouvelles applications de la médecine génétique, si l'on veut développer des façons de faire qui contribuent à améliorer la qualité de vie des citoyens, tout en protégeant les plus faibles et en sauvegardant le droit à la différence. De plus, on doit viser à maintenir l'engagement de plusieurs organismes et institutions pour s'assurer de prendre en compte l'ensemble des dimensions (médicale, psychologique, éthique, sociale) que soulève inévitablement l'intervention en matière de santé génétique.

Michel Perron

[51]

BIBLIOGRAPHIE

DOUGLAS, M., CALVEZ, M. (1990). The Self as Risk Taker : A Cultural Theory of Contagion in Relation to AIDS. *The Sociological Review*, 38,3 : 445-464.

DE BRAEKELEER, M. (1990). Modes de transmission des maladies héréditaires et technologies modernes de dépistage. Journée médicale régionale de l'Hôpital de Chicoutimi en collaboration avec les Conférences Alcan. Les maladies héréditaires régionales, 28 avril.

HARRIS, R. (1990). Genetic Services in Britain : A Strategy for Success after the National Health Service and Community Care Act 1990. *Journal of Medical Genetics*, 27 : 711-714.

VEILLETTE, S., PERRON, M., MATHIEU, J., PRÉVOST, C., HÉBERT, G. (1992). Socio-Cultural Factors Influencing the Spread of Myotonic Dystrophy in the Saguenay-Lac-Saint-Jean Region of the Province of Québec. Dans *Minority Populations, Genetics, Demography and Health*, Londres : H. Bittles et D. F. Roberts, The MacMillans Press Ltd, p. 83101.

LABERGE, C. (1985). La révolution biologique. In *Traité d'anthropologie médicale*, Québec : Presses de l'Université du Québec, Institut québécois de recherche sur la culture, Presses Universitaires de Lyon.

PERRON, M., VEILLETTE, S., MATHIEU, J., (1989). La dystrophie myotonique : 1- Comportements socio-économiques et résidentiels des malades. *Canadian Journal of Neurological Sciences*, 16, p. 109-113.

[53]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Première partie. LES CHERCHEURS

Chapitre 4

Les implications éthiques de la recherche en génétique

Marc De Braekeleer

[Retour à la table des matières](#)

La génétique humaine est une branche de la médecine et de la recherche médicale qui est en pleine expansion. Elle comprend de nombreux domaines d'étude, notamment la génétique moléculaire (biologie moléculaire), le conseil génétique, la génétique des populations, la génétique biochimique, l'épidémiologie génétique. Parmi les recherches qui sont réalisées en génétique, ce sont celles menées en génétique moléculaire qui ont le plus d'implications éthiques.

Depuis plusieurs années, ces recherches se sont concentrées sur la recherche de polymorphismes, marqueurs de maladies héréditaires, et ensuite sur la découverte des gènes responsables de ces maladies. On peut citer entre autres la fibrose kystique, l'hémophilie A, la dystrophie myotonique, la chorée de Huntington, l'hypercholestérolémie familiale, etc. Plus récemment, les recherches se sont aussi tournées vers la découverte des gènes de susceptibilité à diverses maladies multifactorielles comme le cancer, les maladies cardio-vasculaires, les maladies psychiatriques (psychose maniaco-dépressive, encore appelée maladie bipolaire, schizophrénie), la maladie d'Alzheimer, etc. On

appelle maladie multifactorielle une maladie dans laquelle il y a interaction de facteurs génétiques et environnementaux. Les facteurs génétiques sont des gènes qui sont transmis de génération en génération selon les lois de l'hérédité de Mendel et qui rendent les personnes qui les portent plus susceptibles de développer la maladie ou plus résistantes. À titre d'exemple, un gène de susceptibilité pour le cancer du sein a été localisé sur le chromosome 17, un autre pour le cancer du poumon sur le chromosome 3 et un autre pour la maladie d'Alzheimer sur le chromosome 21. Les facteurs environnementaux représentent tout ce qui n'est pas génétique, c'est-à-dire l'alimentation, le [54] mode de vie, l'exposition aux agents physiques (UV par exemple) ou chimiques (pesticides par exemple). Ces facteurs jouent le rôle de facteurs déclenchants.

L'identification des gènes de maladies héréditaires ou de susceptibilité aux maladies multifactorielles associée éventuellement à celle de mutations spécifiques permet d'envisager la thérapie génique et le dépistage des personnes atteintes et/ou porteuses avant ou après la naissance. Dès lors, de nombreuses questions d'ordre éthique se posent, questions auxquelles il faudra apporter des réponses dans un avenir proche. Je ne discuterai pas ici des questions éthiques soulevées par la thérapie génique. Je m'en tiendrai donc aux seules questions reliées au dépistage.

Les questions concernant les maladies héréditaires font l'objet de nombreux débats, notamment en ce qui concerne la fibrose kystique, qui semble être considérée par beaucoup de généticiens et d'éthiciens comme une maladie « prototype ».

L'identification de la mutation la plus fréquente ($\Delta F508$) avait fait naître l'espoir de dépister les porteurs de fibrose kystique avec une grande efficacité. Cependant, à ce jour, plus de 200 mutations ont été identifiées. Le dépistage des porteurs devient donc plus problématique. En fait, dans la grande majorité des populations, il est très difficile de dépister 95 % des porteurs, ce qui est la limite inférieure acceptée par la plupart des épidémiologues pour entreprendre des dépistages. Cette limite « scientifique » pratique s'ajoute aux problèmes éthiques que sont les conséquences psychologiques possibles à long terme sur les personnes dépistées, les modifications éventuelles dans leur choix de conjoint ou leur désir de reproduction, ou encore la nécessité de suivi des personnes dépistées. On peut aussi se demander ce que

ces personnes dépistées feront de l'information ainsi obtenue et si elles en tiendront compte.

[55]

L'identification des mutations chez une personne atteinte de fibrose kystique ainsi que chez ses parents permet un diagnostic prénatal sûr, par amniocentèse ou biopsie chorionique, dans cette famille. Quelle serait l'attitude des parents sachant que l'enfant à naître est atteint de fibrose kystique ? Opteraient-ils pour l'avortement thérapeutique ? Décideraient-ils de mener la grossesse à terme ? Leur décision est d'autant plus difficile à prendre que tous les groupes de recherche qui étudient les relations entre le génotype et le phénotype constatent qu'il existe de grandes variations dans les signes cliniques entre les familles dans lesquelles on retrouve les mêmes mutations mais aussi à l'intérieur d'une même fratrie. Il est dès lors très difficile d'informer les couples car la combinaison de deux mutations peut entraîner une maladie de sévérité très variable.

Les questions concernant les maladies multifactorielles n'ont pas encore fait l'objet de réflexions très approfondies. Le problème est plus compliqué du fait qu'une personne porteuse d'un gène de susceptibilité à une maladie ne la développera pas nécessairement. Le développement de la maladie dépendra éventuellement de ce que la personne est exposée ou non à un facteur environnemental la mettant plus à risque. Si des tests de dépistage de ces gènes deviennent disponibles, on peut se demander quels seront leur impact sur l'assurabilité de ces personnes et sur leurs possibilités d'emploi dans certains secteurs. Refusera-t-on un jour un emploi à quelqu'un parce qu'il sera soumis à des facteurs de risque pour une maladie qu'il est plus susceptible de développer ? Pourrait-on contraindre des personnes à suivre un régime pauvre en cholestérol et en graisses saturées parce qu'elles sont porteuses d'un gène de susceptibilité aux maladies cardio-vasculaires ? Verra-t-on les primes d'assurance-maladie et/ou d'assurance-vie augmenter ou diminuer selon que le (la) candidat(e) à l'assurance porte un gène de susceptibilité à telle ou telle maladie, un peu comme les compagnies d'assurance-vie font déjà pour les fumeurs ? On peut, dans le plus mauvais scénario, envisager que des mesures [56] directrices, peut-être même coercitives, puissent être prises à l'égard de ces personnes.

En résumé, la découverte de plusieurs gènes de maladies héréditaires et de maladies multifactorielles nous amène à nous poser plusieurs questions éthiques et à nous questionner sur notre devenir et celui de notre société. Si la réflexion est bien avancée pour les maladies héréditaires, il n'en est pas de même pour les gènes de susceptibilité aux maladies multifactorielles. Il serait temps que la réflexion s'amorce afin que des lignes de conduite puissent être établies avant que les progrès de la génétique moléculaire ne permettent des dépistages à grande échelle. Il faudrait aussi s'interroger sur les conséquences à très long terme que pourront avoir nos comportements sur l'espèce humaine et sur ses capacités d'évolution et d'adaptation.

Marc De Braekeleer

[57]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Première partie. LES CHERCHEURS

Chapitre 5

L'enquête d'histoire orale, la maladie et la question éthique

Camil GIRARD

***LE GROUPE DE RECHERCHE
SUR L'HISTOIRE (GRH) ET SON PROJET SUR
LES DYNAMIQUES CULTURELLES EN RÉGION***

[Retour à la table des matières](#)

Le projet que mène le GRH à l'UQAC s'articule autour de la création de corpus de récits de vie recueillis auprès de communautés diverses. Plusieurs enquêtes ont été effectuées au cours des dix dernières années et ont fait l'objet de diverses publications : Laterrière (1982-1993) ⁸ ; Mashteuiatsh (Pointe-Bleue) (1985-1993) ⁹ ; groupes

⁸ Camil Girard et Normand Perron, *Histoire du Saguenay-Lac-Saint-Jean*, Québec, IQRC, 1989, 665 pages. Pour une discussion plus approfondie sur les méthodes d'enquêtes en histoire orale, voir Camil Girard, *Société et culture villageoise au Québec. Enquête d'histoire orale, Laterrière, Saguenay (1900-1960)*, Kingston, Ontario, rencontre annuelle de la Société historique du Canada, juin 1991, 23 pages. C. Girard et N. Perron (Groupe de recherche sur l'histoire), *Laterrière, un village au Saguenay*, fonds créé en 1982 (21 récits), conservé aux Archives nationales du Québec, Chicoutimi. Les questions de méthodes sont aussi discutées dans plusieurs articles : N. Perron et C. Girard, « Histoire orale : aspects théoriques et pratiques », *Archives*, vol. 16, n) 2, sept. 1984, p.

d'immigrants (1993) ¹⁰. Notre projet a pour objet de sensibiliser la population de petites communautés ou de groupes marginaux (villages, réserves amérindiennes, communautés ethniques) à la redécouverte, à travers leurs témoignages, de la richesse de leur propre culture. Ce faisant, les membres d'un groupe peuvent se resituer eux-mêmes comme les participants dynamiques d'une histoire du Québec contemporain qui peut se renouveler à partir de cette reprise de parole. Nous pensons que c'est à partir des rapports individu-société (rôles individuels, fonctions dans la famille, le village, la réserve ou la communauté de travail) que se définit ou se brise l'équilibre psycho-social nécessaire au fonctionnement des individus ou des groupes dans des environnements sociaux-économiques spécifiques. Ce rapport d'identité prend donc son sens véritable autour de facteurs culturels qui permet-

57-63 ; C. Girard, « La naissance à Laterrière, 1900-1960, changement d'une pratique, essai d'histoire orale », *Saguenayensia*, vol. 26, n) 3, juil.-sept. 1984, p. 96-100 ; C. Girard et N. Perron, « Mémoire d'un village », dans Gabrielle Lachance (dir.), *Mémoire d'une époque, Un fonds d'archives orales au Québec*, Québec, Institut québécois de recherche sur la culture (IQRC), 1987, p. 201-224. C. Girard et N. Perron, *Enquête d'histoire orale : Laterrière. Instrument de recherche*, Chicoutimi, Éd. GRH et UQAC, 1985 et 1993, 168 pages. C. Girard et N. Perron, « Gens de parole... Récits de vie de Laterrière », *Saguenayensia*, éd. spéciale, vol. 28, no 4, oct.-déc. 1986, 75 pages. C. Girard, *Nouvelle enquête, Laterrière, 1988-1989*, Chicoutimi, GRH et UQAC, 1988/1989 (13 récits sur VHS/ caméraman Claude Bérubé ; 1 récit sur cassette). Économie et récits de vie ; C. Girard, « La dynamique de l'échange en milieu rural, Laterrière, 1879-1970 », conférence, Chicoutimi, congrès de l'ACFAS, colloque sur l'histoire régionale, 22 mai 1985, publié dans *Saguenayensia*, ACFAS vol. 27, nO 4, oct.-déc. 1985, p. 132-137. Récits de vie, photographies et culture villageoise : C. Girard et Gervais Tremblay, *Mémoires d'un village. Laterrière, Saguenay 1900-1960*, Chicoutimi, Éd. GRH et UQAC, 1993, 168 pages. François Lepage et Camil Girard, *Laterrière en image. Index de photographies anciennes (fonds privés)*, Chicoutimi, GRH, 1991.

⁹ Camil Girard, (dir.), *Culture et dynamique interculturelle. Trois hommes et trois femmes au Québec* (Saguenay-Lac-Saint-Jean), Ottawa, Commission royale sur les peuples autochtones, 1994 (2 volumes, français et anglais). C. Girard et David Cooter, *Fonds Mashteuatsh/Pointe-Bleue*, Chicoutimi, GRH et UQAC, 1992 (huit récits transcrits intégralement et édités avec l'appui du ministère de la Culture du Québec).

¹⁰ Camil Girard, *Fonds d'histoire orale, immigration en région*, Chicoutimi, GRH, 1993. Voir aussi C. Girard (dir.), *Culture et dynamique interculturelle...*

tent d'établir un rapport *ambivalent* de continuité et de discontinuité avec la socio-économie, avec le passé, le présent et l'avenir.

HISTOIRE DE VIE ET MALADIE

S'agissant des maladies, les informateurs et informatrices [58] parlent assez facilement de celles qui les ont touché(e)s au cours de leur existence. Dans la plupart des communautés étudiées se maintiennent des croyances populaires à cet égard. Il semble que pour les maladies externes et pour les membres cassés, les ramancheurs et les soigneurs de tous genres soient les bienvenus.

Pour les accouchements, les sages-femmes sont perçues négativement dès le début du XXe siècle, encore qu'il faille considérer que lors des naissances qui surviennent en forêt (pour les Inu), ou lors des tempêtes d'hiver, il arrivera que la mère soit assistée de compagnes. Nous avons même un cas de sage-homme. Les mères désirent la présence du médecin pour les accouchements. À la fin des années 1930, la médecine hospitalière impose ses règles et la plupart des femmes sont encouragées, par leur médecin, à se rendre à l'hôpital pour obtenir des soins jugés plus adéquats.

Il arrive souvent que ceux qui sont touchés par les maladies héréditaires en parlent avec une ouverture surprenante. Pour ces personnes d'un certain âge, ce sont là des épreuves envoyées par Dieu. Elles éprouvent leur foi. Un enfant mort d'une telle maladie est ainsi considéré comme un *ange*.

RÉCIT DE VIE ET QUESTION ÉTHIQUE

Les questions éthiques en rapport avec les récits de vie ne se limitent pas aux seules maladies. Les propos traités dans un récit sont multiples. Il faut tenir compte, dans les décisions prises, du contexte de production du récit, l'enquêteur et l'informateur ayant des objectifs respectifs. Selon les cultures en cause, les valeurs ne seront pas toujours les mêmes, d'où la nécessité d'être à l'écoute de l'informateur. Il faut aussi tenir compte de modes. Enfin, il importe de considérer le

lecteur auquel on s'adresse, surtout lorsque les ouvrages sont diffusés dans la communauté d'où le récit origine.

[59]

Lorsque nous publions les récits recueillis en gardant les noms des informateurs et des informatrices, nous cherchons à *protéger la vie privée*. La protection des éléments de la vie privée qui nous préoccupent comme chercheur concerne les aspects qui peuvent toucher l'informateur, ses proches ou les tiers et qui risquent d'avoir un impact négatif ou jugé tel sur la vie des personnes en cause. De plus, nous devons nous assurer que des tiers ne puissent utiliser les récits à des fins autres que prévues sans l'accord des parties.

Les points soulevés par les informateurs sont, la plupart du temps, très différents de ceux soulevés par les chercheurs. L'informateur se préoccupera davantage, dans ses interventions, de l'image qu'il a et qu'il veut préserver dans sa communauté. Il deviendra plus important pour une personne de nuancer ses propos envers les membres d'une famille ou du clergé que de changer le nom d'une personne jugée indigne. Par conséquent, il est beaucoup plus important sur un plan éthique de déterminer ce qui peut se dire ou ne pas se dire dans une culture donnée ; cette question ne peut d'ailleurs se limiter au seul thème des maladies héréditaires. Toute stratégie doit plutôt tenir compte des sociétés concernées, de leur culture profonde et des valeurs qui déterminent globalement ce qui est acceptable pour une société ou ce qui ne l'est pas pour une autre.

Deux stratégies sont retenues par l'équipe de recherche afin de déterminer la version finale d'un texte qui sera publié. Premièrement, un comité externe d'évaluation fait des suggestions à partir d'un récit considéré dans son ensemble. Il n'est jamais question, à priori, de demander à un évaluateur externe de cibler un thème plus qu'un autre. Dans les cas les plus sérieux, on ne publiera pas le document. Dans d'autres cas, la diffusion se fera avec le nom de l'informateur(trice) mais nous ajusterons le texte par des modifications mineures qui se limitent, généralement, à ne pas identifier nommément une personne, une maladie ou un sujet spécifique. Deuxièmement, [60] et ce qui est peut-être le plus important dans notre démarche, nous considérons que l'enquêteur (ou l'organisme qui l'embauche) et l'informateur ont une propriété partagée du récit. L'organisme ou l'individu qui gère les do-

cuments doit assurer la pérennité d'une telle propriété car, ultimement, le récit appartient, croyons-nous, à l'informateur qui a créé un document avec la collaboration d'un enquêteur. Ainsi, nous consultons toujours l'informateur ou l'informatrice, voire même des membres de la famille, afin de nous entendre sur une version finale qui convient aux parties et sur l'utilisation qui en est faite.

S'agissant plus spécifiquement des maladies héréditaires, les enquêtes montrent que certaines familles savent qu'elles sont touchées par plusieurs maladies, dont les maladies héréditaires. Cependant, dans les communautés traditionnelles, tout se passe comme si le ciblage de quelques familles suffisait à déculpabiliser l'ensemble de la communauté. La marginalisation de familles touchées par la maladie reste un phénomène qui permet au groupe de se resolidariser en marginalisant certains de ses membres. Nous retrouvons ici certains éléments liés au rôle que joue le bouc émissaire dans les cultures et les sociétés.

Certains informateurs parlent ouvertement des maladies héréditaires qui touchent leur proche. La connaissance de la maladie apporte une déculpabilisation. Lorsqu'un informateur ou une informatrice parle des maladies héréditaires, le problème du droit à la protection de la vie privée des membres des familles concernées se pose au chercheur. Dans une autre perspective, jusqu'à quel point la médecine contemporaine en vient-elle à définir une idéologie « scientifique » qui, à la limite, assigne aux familles touchées par les maladies héréditaires ses propres règles ? Sous ce rapport, il y a des dynamismes liés à la culture populaire et à la culture savante qui ne peuvent plus se limiter à imposer l'une à l'autre. La culture populaire se situe dans une mouvance de reproduction culturelle où les dynamismes sont multiples et peu connus, somme toute, des chercheurs [61] en sciences humaines. D'autre part, les scientifiques en viennent de plus en plus à produire leur propre culture, une culture élitiste dont les intérêts, si légitimes qu'ils soient, n'en sont pas moins porteurs de contradictions profondes qui rejoignent peu les populations touchées par les maladies en cause. Il y a un long chemin à parcourir pour trouver les complémentarités que chaque culture peut apporter à l'autre.

Camil Girard

[63]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Deuxième partie. LES INTERVENANTS

Chapitre 6

L'Association canadienne de la dystrophie musculaire et l'image de la personne atteinte de maladie neuromusculaire

Lynn Potvin

[Retour à la table des matières](#)

L'Association canadienne de la dystrophie musculaire (ACDM) vient en aide aux personnes atteintes d'une quarantaine de maladies neuromusculaires, qui sont pour la plupart transmises par l'hérédité. L'objectif principal de l'ACDM est de mettre au point des traitements curatifs pour toutes ces maladies et de prévenir leur apparition au sein des familles à risque. L'ACDM travaille aussi à promouvoir une meilleure qualité de vie des familles touchées par ces maladies, soit par le service de prêt d'équipements spécialisés et par l'aide financière qu'elle leur fournit, soit par l'information et le soutien qu'elle leur offre.

Notre association est financée exclusivement par ses propres activités de campagne de financement dont la principale consiste en son téléthon annuel de la fête du Travail. Pour stimuler la générosité du

public, nous devons, entre autres, lui présenter les personnes pour lesquelles nous travaillons. Notre objectif quant à ce dernier point est de sensibiliser le public sur le vécu de certaines personnes qui représentent bien la majorité. Les témoignages de ces familles servent beaucoup la cause de leur association qui en retour leur permet pour le moment une meilleure qualité de vie et beaucoup d'espoir en l'avenir.

Par ailleurs, notre association est pour une large part responsable de *l'image*, véhiculée dans notre population, de la personne atteinte de maladie neuromusculaire à caractère héréditaire. Or, *j'aimerais soulever ici le problème moral de cette image : contribue-t-elle ou nuit-elle au développement des personnes atteintes ?* Comment parler de ces personnes, de [64] ces familles à risque ou déjà touchées par les maladies héréditaires ?

D'abord, il faut se rappeler que derrière la maladie, il y a la personne malade. Il est facile d'expliquer les causes de même que les symptômes d'une maladie, d'autant plus que ce genre d'information, rendu maintenant accessible à tous, intéresse un grand nombre de personnes. *Le danger consiste à s'intéresser davantage à la maladie qu'à la personne qui en souffre.* Ainsi, pour chaque maladie héréditaire expliquée au public, on doit chercher aussi à faire connaître les familles qui en sont touchées, dans le plus grand respect de ces personnes. Les messages à livrer au public sur celles-ci sont nombreux. J'en ai choisi quelques-uns qui selon moi tracent un portrait réaliste de leur expérience.

1. Vivre avec une maladie neuromusculaire à caractère héréditaire est extrêmement difficile dans la plupart des cas, tant pour les personnes malades que pour leurs familles.

Ces personnes sont poussées à l'extrême limite de leurs capacités physiques et psychologiques. Elles luttent très fort pour combattre les effets de la maladie et dans la plupart des cas réussissent à s'y adapter. Il s'agit d'une adaptation continuelle à une maladie qui évolue sans cesse. Par ailleurs, c'est souvent à travers ses difficultés que l'être humain développe certaines qualités morales comme, par exemple, le courage. Les personnes atteintes ont à affronter des situations extrêmement difficiles comme la perte de mobilité, des interventions chirurgicales majeures, les difformités, la mort, etc. Elles traversent habi-

tuellement ces étapes sans pour autant tomber dans le désespoir. Plusieurs sont heureuses et satisfaites de leur vie.

Les familles des personnes malades ont le sens de la *générosité*. Elles donnent énormément de leur temps et même de leurs ressources matérielles pour combler les besoins de la [65] personne malade. Elles sont aussi très engagées auprès de l'Association de la dystrophie musculaire ou d'autres associations, que ce soit comme bénévoles ou comme donateurs.

2. Habituellement, les personnes atteintes de maladie neuromusculaire conservent *l'espoir* en l'avenir. Même les plus atteintes espèrent une guérison, non pas pour elles-mêmes mais pour la génération qui les suit. Le domaine de la génétique est en effet très prometteur. Des découvertes scientifiques sont annoncées régulièrement, alimentant leur sentiment d'espoir face à l'avenir. Ce sentiment d'espoir croît avec l'avancement de la science et n'est pas près de s'éteindre.

3. Les personnes atteintes de maladie neuromusculaire ont aussi certains droits, qu'il est bon de faire connaître puisqu'ils ne sont pas toujours évidents pour le public :

- *Le droit à la différence* :

Ces personnes présentent des différences physiques qu'elles n'ont pas choisies. Elles ont le droit qu'on ne les tienne pas responsables de ce qui ne dépend pas d'elles.

- *Le droit à la sollicitude* :

Ces personnes ont droit à la compassion devant leur situation et à la bienveillance à leur égard. Toute vie humaine exige respect et protection, en particulier celle qui est démunie.

- *Le droit de conserver l'espoir :*

Jusqu'aux derniers moments de leur vie les personnes atteintes de maladie neuromusculaire ont le droit d'espérer.

- *Le droit à l'information :*

Les personnes atteintes de maladie neuromusculaire ont le droit d'être informées sur leur maladie et de connaître la vérité sur leur état. Elles ont aussi le droit de ne pas savoir, si elles le désirent. Elles ont aussi besoin de ne pas tout savoir.

[66]

- *Le droit de se reproduire :*

Les personnes à risque de transmettre une maladie neuromusculaire à leurs enfants ont le droit d'avoir des enfants si elles le désirent, qu'elles soient ou non au courant de ce risque. Aucune loi ne les oblige à la stérilisation ou à l'avortement. Leur choix doit être respecté.

Finalement, l'attitude de l'entourage face à une personne malade ou handicapée influence son développement. Encore aujourd'hui, cette personne est souvent confrontée au rejet de l'entourage, ainsi qu'à des sentiments de pitié, de surprotection inutile ou d'incompréhension.

L'ACDM doit promouvoir une juste image de sa clientèle de façon à influencer l'attitude de la société à son égard. Entre autres, le choix de porte-parole représentatifs de sa clientèle lors de ses activités est primordial. Le porte-parole « idéal » sert aussi de modèle à toutes les personnes qui vivent une situation similaire à la sienne. Il s'agit d'une personne qui malgré ses difficultés s'adapte bien à la maladie. Elle est capable de s'exprimer sur ses limites et sur les sentiments douloureux qui souvent l'habitent. Elle parle aussi des joies et des réussites qui l'ont souvent marquée. Bref, c'est une personne comme tout le monde, ni martyr ni héros, mais qui traverse une situation complexe et exceptionnelle.

Lynn Potvin

[67]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Deuxième partie. LES INTERVENANTS

Chapitre 7

Le programme d'information génétique de CORAMH et ses enjeux éthiques

Lina Mercier et Martin Rhéaume

[Retour à la table des matières](#)

La Corporation de recherche et d'action sur les maladies héréditaires (CORAMH) est un organisme à caractère humanitaire qui veille à assurer le respect des droits et libertés des personnes et familles touchées par les maladies héréditaires dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Cet organisme est un lieu de rassemblement et de concertation régionale sur la problématique des maladies héréditaires.

Depuis 1983, CORAMH offre un programme d'information génétique dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean ¹¹. Ce programme a été conçu pour répondre à un problème délicat, à savoir informer la population sur la question des maladies héréditaires en utilisant un langage accessible qui facilite la compréhension de la réalité génétique. Dans un premier temps, nous vous ferons part des principaux

¹¹ Grâce à une subvention de la Banque Royale, CORAMH est assurée de pouvoir diffuser ce programme pour la période de 1993 à 1998.

éléments qui caractérisent ce programme, tels les objectifs, les groupes visés et le contenu. Dans un deuxième temps, nous ferons ressortir les enjeux éthiques liés à un tel programme.

LES CARACTÉRISTIQUES DU PROGRAMME D'INFORMATION GÉNÉTIQUE

Les quatre objectifs

Le premier objectif concerne *la diffusion des connaissances de base en matière de génétique*. Nous voulons amener le plus de gens possible à s'approprier concrètement les notions [68] les plus élémentaires et les plus communes du bagage génétique que chacun porte en soi.

Le deuxième objectif se rapporte à la *compréhension de la situation particulière de quelques maladies héréditaires* dont le taux de prévalence est plutôt élevé dans la région. CORAMH veut ainsi amener le plus grand nombre de personnes possible à développer une compréhension claire et juste de cette réalité.

Le troisième objectif vise à *favoriser l'épanouissement des personnes atteintes de maladies héréditaires et à promouvoir le respect de leurs droits*. Par cela, CORAMH veut insister sur la reconnaissance de la valeur de toute personne et sur la responsabilité qui incombe à chacun d'agir dans le respect de la dignité de l'autre.

Le dernier objectif consiste à *faire connaître à la population les services spécialisés qui lui sont offerts et à favoriser leur accessibilité*.

Ces quatre objectifs forment un tout, de telle sorte que la valeur du programme repose sur l'imbrication de chacun.

Voici les groupes de personnes visés et le contenu du programme d'information.

Les groupes de personnes visés

- Les intervenants de la santé
- Les étudiants des cégeps et de l'Université,
- Les finissants des cours professionnels en polyvalentes
- Les étudiants de l'Éducation des adultes
- Les groupes sociaux
- Les personnes atteintes de maladies héréditaires et leurs parents.

Le contenu

- Présentation des notions d'hérédité et application au groupe [69]
- Description sommaire de six maladies héréditaires dont la prévalence est élevée dans la région
- Explication de la situation particulière des maladies héréditaires observées dans la région
- Démystification de la croyance en la consanguinité pour rendre compte de la présence de ces maladies héréditaires
- Présentation des moyens de prévention et des services spécialisés concernant les maladies héréditaires
- Visionnement du document vidéo *Si on déjouait le hasard*
- État de la recherche sur les maladies présentées : l'espoir en l'avenir.

LES ENJEUX ÉTHIQUES DU PROGRAMME D'INFORMATION GÉNÉTIQUE

Nous aborderons maintenant le propos le plus crucial, soit celui de la dimension éthique, qui guide et oriente le cadre de la communication.

Tout d'abord, il est de première importance de souligner que tout repose sur une information de grande qualité, qui respecte les critères de la démarche scientifique, tout en restant accessible à un public profane. Respecter l'éthique, c'est ainsi donner une information juste sur le problème des maladies héréditaires, telles que nous les connaissons actuellement. Par exemple, le vocabulaire utilisé doit être très simple et imagé pour que les jeunes ou tout autre groupe comprennent bien les messages que nous véhiculons. Mais, en même temps, il est de notre devoir de les informer correctement sur les différentes implications que soulèvent les maladies héréditaires pour les personnes atteintes et leurs proches.

Le programme d'information génétique fait appel à l'éthique par la façon d'enseigner, car nous voulons que les personnes que nous rejoignons soient en mesure d'acquérir une plus grande ouverture d'esprit face aux problèmes que suscitent les maladies héréditaires. L'essentiel est d'amener ces personnes à [70] se faire une opinion de la situation et, éventuellement, à se préparer à faire un choix éclairé, si elles se sentent plus directement concernées par le sujet.

En aucun temps l'enseignement ne doit avoir comme objectif de diriger la conduite des gens, en privilégiant un choix ou l'autre. À l'aide du programme d'information, nous voulons créer une ouverture d'esprit et entraîner par le fait même une attitude qui prédispose à poser des actes volontaires, responsables et libres de toute contrainte. Loin de nous cette attitude « paternaliste » en matière de prévention des maladies héréditaires, qui consiste à vouloir imposer une ligne de conduite aux personnes concernées et qui, en plus, les amène à se culpabiliser.

En suscitant une ouverture d'esprit face à la réalité des maladies héréditaires, nous encourageons les personnes à accroître leur intérêt sur le sujet et à mieux maîtriser l'information véhiculée par les médias. À long terme, une société bien informée pourra assumer sa responsabilité collective face aux maladies héréditaires.

C'est aussi un devoir éthique de ne pas laisser un groupe déstabilisé et inquiet à propos de la transmission des maladies héréditaires. Il faut permettre au groupe d'exprimer ses émotions, faire ressortir le côté positif de l'hérédité et, de plus, faire connaître les services spécialisés

qui sont disponibles, parler de la recherche et de l'espoir qu'elle engendre, etc.

Il importe donc d'amener le groupe à reconnaître qu'il est tout à fait normal d'éprouver une certaine anxiété face à la santé de l'enfant à naître. Cette inquiétude est présente et le sera toujours chez les futurs parents. Notre devoir consiste à donner l'information le plus simplement possible pour réduire l'anxiété lorsqu'elle s'exprime.

Un autre aspect éthique mérite d'être souligné : il s'agit de [71] prendre garde de ne pas associer une maladie héréditaire avec un statut social déterminé. Dans le groupe, il y a toujours des personnes provenant d'un milieu social économiquement faible. Ce serait évidemment un manque de délicatesse et de respect que de dire qu'on retrouve plus de personnes atteintes provenant de ce milieu.

Assurément, il est de l'ordre éthique de respecter nos propres limites en matière d'information et de nous référer, le cas échéant, à d'autres personnes compétentes (conseil génétique, médecin, infirmière), lorsque les événements l'imposent.

Dans un même ordre d'idées, lorsque la communication se fait en milieu scolaire, nous tenons à ce que le professeur puisse participer à l'activité pour favoriser un suivi des plus naturels. Ce dernier pourra faire le lien avec l'information que les élèves ont reçue, la compléter si nécessaire et fournir le soutien aux jeunes qui en éprouvent le besoin.

En conclusion, CORAMH prend de plus en plus conscience que la diffusion du programme d'information demeure une approche très pertinente et respectueuse des libertés des personnes. En s'engageant dans cette voie, CORAMH doit s'assurer de pouvoir poursuivre cette action à *long terme*, sans nécessairement attendre un résultat quantifiable et immédiat. Voilà pourquoi il faut obtenir l'assurance de disposer des budgets nécessaires pour offrir ce service, notamment aux jeunes.

Lina Mercier et Martin Rhéaume

[73]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Deuxième partie. LES INTERVENANTS

Chapitre 8

La contribution de la compétence parentale aux soins

Jocelyne Daigneault

[Retour à la table des matières](#)

En tant qu'infirmière, j'ai reçu en consultation des parents d'enfants atteints de maladies héréditaires, et je pourrais formuler, en priorité, la question suivante : *Les professionnels de la santé tiennent-ils vraiment compte de ce que les parents vivent ou disent ?*

Au départ, ma réflexion personnelle m'incite à rappeler que la nouvelle politique de la santé place *le citoyen au cœur de la réforme*¹². Plus particulièrement, dans le document *Un Québec fou de ses enfants*¹³, il est suggéré au ministre « de donner aux parents l'occasion de reconnaître leurs compétences ou d'en acquérir de nouvelles comme adultes responsables de la protection et du développement de leur enfant ».

¹² Ministère de la Santé et des Services sociaux (1992). *La politique de la santé et du bien-être*. Québec : Gouvernement du Québec.

¹³ Ministère de la Santé et des Services sociaux (1991). *Un Québec fou de ses enfants*. Rapport du groupe de travail pour les jeunes. Québec : Gouvernement du Québec, Direction des communications.

LA COMPÉTENCE PARENTALE

Selon White ¹⁴, le concept de compétence parentale veut dire : *être suflisant ou répondre adéquatement lorsque la situation le demande* (traduction libre). Je distinguerai donc deux sortes de compétence parentale : l'une innée et l'autre acquise. Dans la littérature, les auteurs ¹⁵ se réfèrent toujours à la compétence [74] parentale acquise, soit celle que l'on offre aux parents en tant qu'experts en leur fournissant les connaissances et en leur permettant de développer des habiletés particulières. Le concept de compétence parentale innée rejoint l'intuition, le pressentiment, les expériences antérieures, le vécu quotidien et le bon sens. Le plus souvent, il est directement associé à la femme et encore plus particulièrement à la mère.

Face aux maladies héréditaires, le concept de compétence parentale est d'autant plus en jeu que, en plus de ne pas souvent connaître médicalement l'issue de la maladie, les parents ont un sens particulier de leur responsabilité, étant donné le mode de transmission héréditaire de ces maladies. Voici donc quelques exemples tirés d'expériences concrètes qui peuvent illustrer ce concept.

Dans le premier cas, il s'agit d'une femme dans la trentaine qui consulte son gynécologue après son accouchement. Avant même de connaître l'existence de la maladie chez son enfant, elle s'est heurtée à l'insistance de son médecin qui faisait des pressions énormes pour qu'elle accepte une ligature vu son âge relativement avancé. Elle pressentait que quelque chose de spécial allait arriver et qu'elle ne devait pas accepter, mais elle a fini par céder. Elle s'est donc retrouvée avec un enfant atteint d'une maladie héréditaire mais aussi avec l'incapacité d'en avoir d'autres.

Des parents se retrouvent au chevet de leur enfant hospitalisé. Peu après l'annonce du diagnostic, les parents ont eu à faire un premier

¹⁴ WHITE, R. W. In Kaplan, Berton H., Cassel, John C. (1975). *Family and health : an epidemiological approach*. U.S.A.

¹⁵ En collaboration (1981). *Le développement de la compétence parentale*. Rapport d'un colloque tenu à Saint-Jean-sur-Richelieu. Saint-Jean (Québec) : Hôpital du Haut-Richelieu, Département de santé communautaire.

choix fondamental, tel que proposé par leur médecin : traiter ou laisser mourir l'enfant. Dans ce cas, c'est la réaction purement intuitive de la mère (laisser vivre l'enfant) qui a prévalu. Dans les années qui ont suivi, le traitement de la maladie a fait de grands progrès et le choix intuitif de madame s'est avéré bon.

Des parents ont rencontré des professionnels de la santé pour connaître leur avis à propos des activités de leur fils : « Tout le monde était en désaccord avec notre démarche, qui voulait qu'on laisse notre enfant pratiquer le hockey, malgré sa maladie, [75] mais nous, nous savions que c'était ce qu'il voulait. Il s'est lui-même aperçu de ses limites et a cessé ce sport lorsqu'il l'a décidé. »

Un autre cas se présente dans un grand centre hospitalier spécialisé. Les parents ne se sont pas gênés pour exprimer clairement leur indignation et interdire la multiplication des mêmes interventions par différents spécialistes. Ils ont surtout exigé qu'on ne dérange jamais l'enfant la nuit puisqu'ils estimaient qu'un bon sommeil réparateur était ce dont l'enfant avait le plus urgent besoin.

Un des parents s'exprime ainsi : « J'insiste pour dire que lorsqu'on a affaire à des êtres humains, ce n'est pas seulement le point de vue médical qui compte : nous vivons 24 heures par jour, sept jours par semaine avec l'enfant ; nous le connaissons très bien. »

À la lumière de ces exemples, nous pouvons mieux saisir le concept de compétence parentale non seulement au moment même de la procréation mais encore lors de la décision du maintien en vie ou encore de celle du choix de la qualité d'existence pour l'individu atteint d'une affection héréditaire.

Pour tous ces parents, un seul intervenant médical a leur entière confiance. Il est le seul à avoir reconnu leur compétence parentale, il est aussi un des rares à l'avoir utilisée pour le traitement et le suivi des enfants. Combien de fois ai-je entendu cette remarque : « Il ne m'a jamais refusé l'hospitalisation lorsque je sentais que c'était nécessaire pour mon enfant ; en tout temps il était disponible pour me rencontrer ou me donner les conseils nécessaires à partir des informations que je lui fournissais. Il est toujours notre meilleur conseil ; quelles que soient les démarches que nous entreprenons, ce n'est qu'après une rencontre avec lui que nous prenons les décisions qui s'imposent. Il est le seul qui nous comprend vraiment puisqu'il a vu naître, vivre et mourir

presque tous les enfants atteints de la même maladie que celle de notre enfant. »

[76]

Je crois que cela fait aussi partie des questions éthiques que de se demander jusqu'à quel point la connaissance de certaines maladies n'entraîne pas une dépendance réciproque. Qu'on le veuille ou non, la concentration de certaines maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean a joué en faveur de l'émergence de spécialistes qui maîtrisent à eux seuls les connaissances à propos de ces maladies.

LES ÉLÉMENTS DE SOLUTION

Reconnaître la compétence parentale en prenant le temps d'écouter les parents, de les mettre à contribution, et de partager avec eux est un enjeu très important.

Nous ne pourrons jamais arriver à tenir compte de façon satisfaisante de la compétence parentale sans la collaboration des différents intervenants du réseau de la santé et de la société et sans le maintien d'un haut niveau de confiance entre les individus qui partagent les mêmes problèmes causés par les maladies héréditaires.

En tant que professionnels (et non toujours en tant qu'experts), nous devons apporter aide et soutien à l'entreprise d'autodéveloppement des parents et de leurs ressources en partant de leur propre compétence. Ce point de vue impose non seulement de reconnaître l'existence des ressources et des capacités propres à tous les parents sans exception, mais aussi d'accorder sa confiance à chaque parent. Cela rejoint un concept qui me tient à cœur, soit celui des soins de santé primaires que Marie Françoise Collière définit ainsi : « [Cette] approche est d'apprendre des gens au lieu de leur apprendre ; c'est redonner une place aux savoirs empiriques, aux savoirs appris par l'expérience, discrédités au profit des savoirs écrits acquis par l'instruction ¹⁶. »

Jocelyne Daigneault

¹⁶ COLLIÈRE, M. F. (1982). Promouvoir la vie. Paris : Inter Éditions.

[77]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Deuxième partie. LES INTERVENANTS

Chapitre 9

Le diagnostic prénatal par amniocentèse : dilemme éthique de l'incertitude

Patricia Fisch

[Retour à la table des matières](#)

Je vous entretiens aujourd'hui du diagnostic prénatal effectué par amniocentèse et des considérations éthiques concernant cette technique. Je citerai deux cas cliniques auxquels j'ai été confrontée : un syndrome d'atrésie intestinale multiple et un autre d'acidose lactique. Mais auparavant, j'expliquerai brièvement ce que signifie une amniocentèse afin que vous puissiez mieux en comprendre les implications.

L'AMNIOCENTÈSE

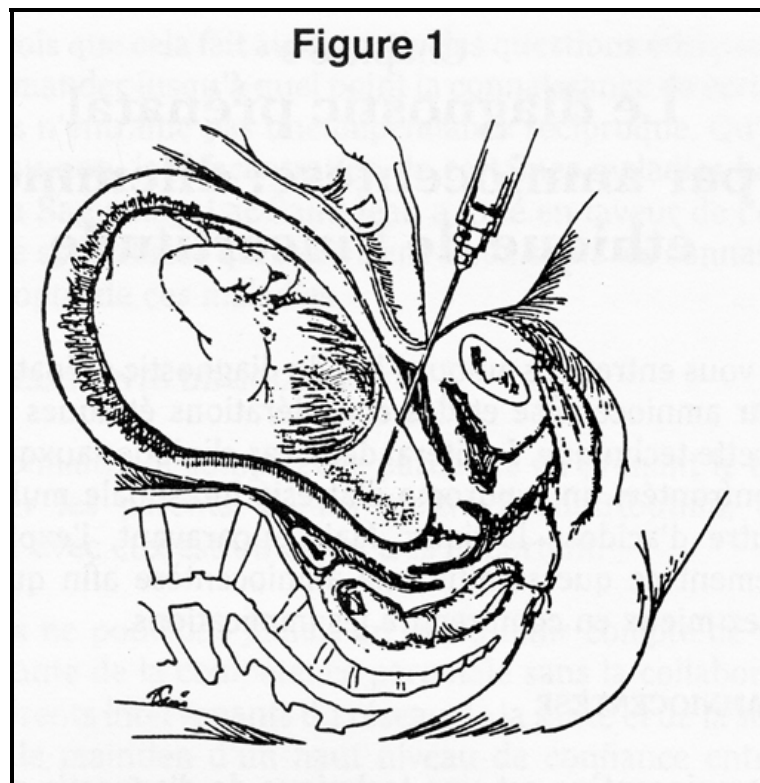
L'amniocentèse est une technique de diagnostic prénatal faite sous échographie, qui consiste en une ponction de liquide contenu dans le sac amniotique entourant le bébé [fig. 11. Elle est effectuée entre la 14e et la 16e semaine de la gestation. Le liquide amniotique (environ 30 cc) [fig. 21 est envoyé au laboratoire de génétique du CHUL pour

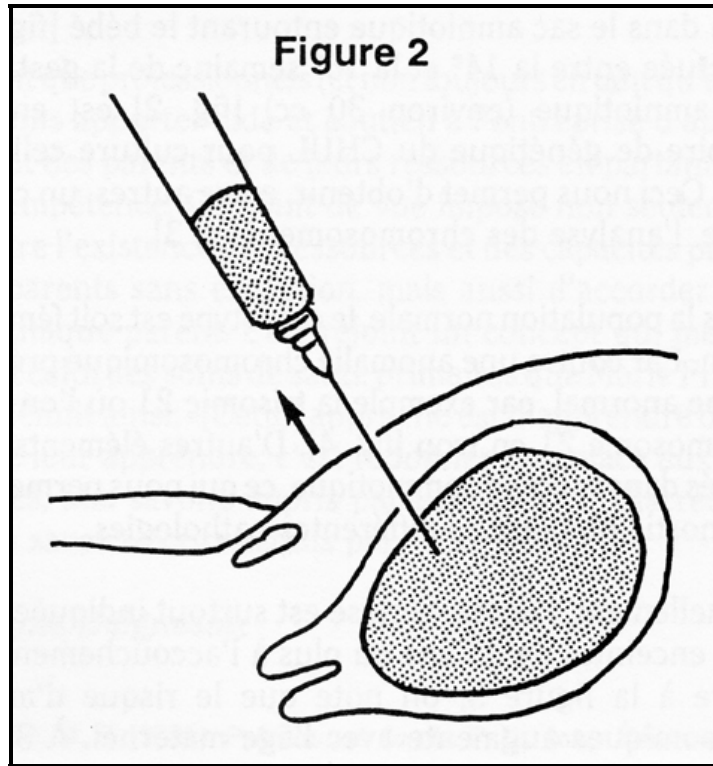
culture cellulaire et analyse. Ceci nous permet d'obtenir, entre autres, un caryotype fcetal, i.e. l'analyse des chromosomes [fig. 3].

Dans la population normale, le caryotype est soit féminin, soit masculin. Par contre une anomalie chromosomique présente un caryotype anormal, par exemple la trisomie 21 où l'on retrouve un chromosome 21 en trop [fig. 4]. D'autres éléments peuvent être dosés dans le liquide amniotique, ce qui nous permet de faire un diagnostic prénatal de différentes pathologies.

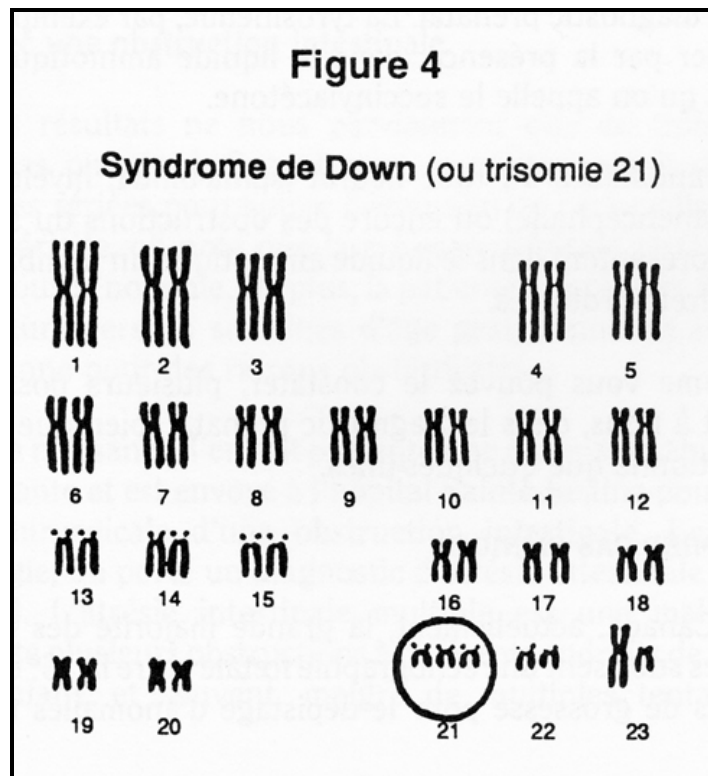
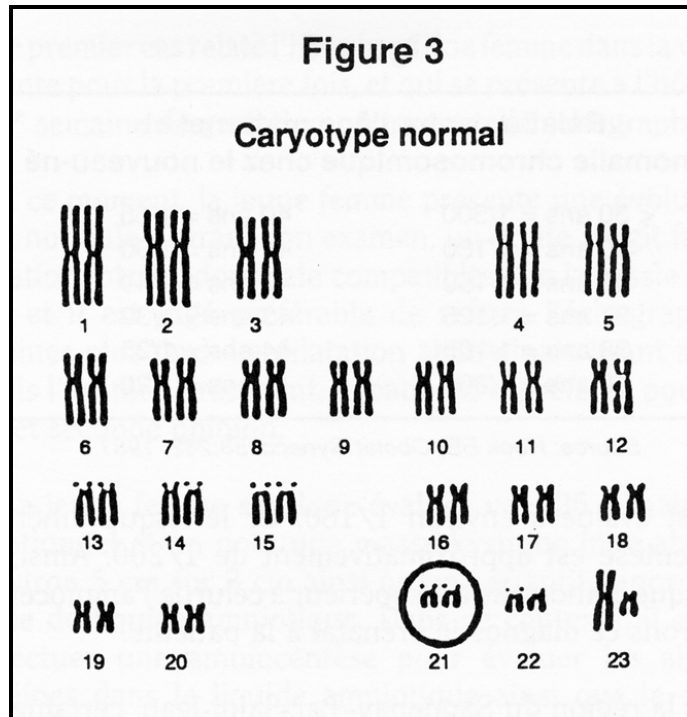
Actuellement, l'amniocentèse est surtout indiquée pour les femmes enceintes de 35 ans ou plus à l'accouchement. Si l'on se réfère à la figure 5, on note que le risque d'anomalies chromosomiques augmente avec l'âge maternel. À 35 ans, le

[78]





[79]



[80]

Figure 5

**Relation entre l'âge maternel
et l'anomalie chromosomique chez le nouveau-né**

$< 30 \text{ ans} = 1/500$	$40 \text{ ans} = 1/65$
$35 \text{ ans} = 1/180$	$41 \text{ ans} = 1/50$
$36 \text{ ans} = 1/150$	$42 \text{ ans} = 1/40$
$37 \text{ ans} = 1/125$	$43 \text{ ans} = 1/30$
$38 \text{ ans} = 1/105$	$44 \text{ ans} = 1/25$
$39 \text{ ans} = 1/80$	$45 \text{ ans} = 1/20$

Source : Hook EB, Obstet Gynecol 58 : 282, 1981

risque est évalué à environ 1/180. Or le risque inhérent à l'amniocentèse est approximativement de 1/200. Ainsi, lorsque le risque d'anomalie est supérieur à celui de l'amniocentèse, nous offrons ce diagnostic prénatal à la patiente.

Dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean, certaines maladies que l'on retrouve plus fréquemment peuvent être dépistées par diagnostic prénatal. La tyrosinémie, par exemple, peut se révéler par la présence, dans le liquide amniotique, d'un élément qu'on appelle le succinylacétone.

Les anomalies du tube neural (spina-bifida, myéломéningocèle, anencéphalie) ou encore des obstructions du système digestif présentent dans le liquide amniotique un nombre élevé d'alpha-fceto-protéines.

Comme vous pouvez le constater, plusieurs possibilités s'offrent à nous, dans le diagnostic prénatal, bien que je n'en aie mentionné que quelques-unes.

PREMIER CAS CLINIQUE

Au Canada, actuellement, la grande majorité des femmes enceintes subissent une échographie foetale entre la 16^e et la 20^e semaines de grossesse pour le dépistage d'anomalies foetales. [81] Notre premier cas relate l'histoire d'une femme dans la vingtaine, enceinte pour la première fois, et qui se présente à l'hôpital vers la j^e semaine de gestation pour une telle échographie.

À ce moment, la jeune femme présente une évolution tout à fait normale. Durant son examen, un doute surgit face à une dilatation intra-abdominale compatible avec la vessie ou l'estomac, et il est jugé préférable de refaire l'échographie trois semaines plus tard. La dilatation abdominale ayant augmenté depuis l'examen précédent, la patiente est référée pour évaluation et seconde opinion.

La jeune femme est donc évaluée vers 26 semaines d'âge gestationnel et on note une masse kystique intra-abdominale d'environ 5 cm sur 3 cm ainsi qu'une quantité anormalement élevée de liquide amniotique. Dans ce contexte, il est décidé d'effectuer une amniocentèse pour évaluer les alpha-fcetoprotéines dans le liquide amniotique ainsi que le caryotype foetal. Également, un dosage d'enzymes intestinales est demandé, car une dilatation intra-abdominale peut être compatible avec une obstruction intestinale.

Les résultats ne nous parviennent que de trois à cinq semaines plus tard. Entre-temps, la patiente subit des échographies sériées pour suivre l'évolution de l'anomalie. Durant cette période, on note que la croissance fcetale se fait légèrement sous la normale. De plus, la patiente se présente en travail prématuré vers 34 semaines d'âge gestationnel et subit une césarienne pour des raisons obstétricales.

À la naissance, l'enfant présente une distension abdominale importante et est envoyé à l'hôpital Sainte-Justine pour correction chirurgicale d'une obstruction intestinale. Lors de la chirurgie, on porte un diagnostic d'atrésie intestinale multiple [fig. 6]. L'atrésie intestinale

multiple est une maladie qui présente plusieurs obstructions à différents endroits de l'intestin de l'enfant, et souvent, malgré de multiples tentatives de

[82]

Figure 6

L'atrésie intestinale multiple

- Héritaire (Saguenay-Lac-Saint-Jean)
 - Autosomale récessive (1/4)
 - Mortelle
 - Différentes formes de la maladie
 - Échographie obstétricale : suspicion
 - Anse dilatée ;
 - Calcification intraluminale ;
 - Ascite ;
 - Hydramnios ;
 - RCIU.
 - Dépistage prénatal
 - AFP dans liquide amniotique ↑
 - Enzymes intestinaux ↓ (Disaccharidases)
- < 1 % de marge d'erreur
DDx : autre obstruction intestinale

correction, elle se solde par le décès du nouveau-né, surtout dans la forme héréditaire de cette maladie.

Dans le cas qui nous occupe, le fœtus atteint présentait donc cette forme de maladie, qui est connue surtout dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Il s'agit d'une maladie héréditaire rare, autosomale récessive, i.e. que les deux parents étant porteurs du gène déficient, un enfant sur quatre court le risque d'être atteint. Il s'agit, en plus, d'une maladie mortelle, car malgré certaines corrections chirurgicales possibles, certains segments d'intestin ne se développent pas.

UN DÉPISTAGE DIFFICILE

Les échographies foetales et surtout l'histoire familiale antérieure nous fournissent un indice de suspicion. Il faut réaliser que certaines anomalies du système digestif peuvent présenter la même image échographique mais qu'une correction chirurgicale et un très bon pronostic sont possibles. Cependant, si l'histoire familiale indique la présence d'atrésie [83] intestinale multiple, le pronostic est d'emblée réservé.

L'amniocentèse nous permet de mesurer les alpha-foetoprotéines dont le niveau s'élève lors d'une obstruction intestinale. Mais les enzymes intestinales s'avèrent beaucoup plus précises dans le diagnostic actuel. On prédit une marge d'erreurs de moins de 1 % si l'on constate une baisse importante de ces enzymes (en particulier les disaccharidases).

Si on se penche sur les résultats de l'amniocentèse que notre patiente a subie lors de sa première grossesse, on constate que le dosage des alpha-foeto-protéines ainsi que des enzymes intestinales était normal. Pourtant il s'agissait d'un foetus atteint. C'était un faux négatif. Les éléments du dépistage prénatal étaient rassurants, et pourtant le bébé était fortement atteint et n'a pas survécu.

La patiente vient nous voir lors de sa deuxième grossesse et se présente pour son amniocentèse à 15 semaines d'âge gestationnel. On effectue donc la mesure des enzymes ainsi que des alpha-foeto-protéines. L'échographie s'avère normale. Un mois plus tard, les résultats nous révèlent une baisse importante des enzymes et un niveau élevé d'alpha-foeto-protéines, tous deux des résultats de très mauvais augure.

Nous avons donc ici une femme qui a vécu une grossesse antérieure avec des images fort suspectes à l'échographie, qui cette fois présente, à 19 semaines d'âge gestationnel, une échographie dans les limites de la normale, mais chez qui les éléments du diagnostic prénatal sont fortement suspects. Face à cette situation, le couple opte pour le bénéfice du doute. Malgré des échographies sériées démontrant ultérieurement une dilatation progressive intra-abdominale, le couple es-

père en la possibilité d'une obstruction unique corrigible chirurgicalement. Dans des cas comme celui-ci, l'influence familiale n'est pas négligeable. Certains leur avaient dit qu'ils n'avaient jamais vu deux cas dans la même famille, ce qui a semblé les rassurer.

[84]

Il s'agit selon moi d'un problème éthique, car finalement, malgré le dépistage prénatal, il nous est impossible de dire aux parents avec 100 % de certitude si leur bébé est atteint ou non. Peut-être ont-ils raison : une obstruction unique pourrait être notée même si, généralement, dans ces cas, le pronostic est nul. Ils ont vécu avec les images échographiques de la grossesse antérieure, beaucoup plus significatives, et désirent fortement cette grossesse. On tente donc de rester positifs face à son issue.

DEUXIÈME CAS CLINIQUE

Le deuxième cas dont je voudrais vous parler est également une situation difficile.

L'acidose lactique est une autre maladie héréditaire découverte dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Il s'agit également d'une maladie autosomale récessive (i.e. risque de 25 % d'avoir un enfant atteint) et mortelle. Elle consiste en un déficit d'enzyme que l'on appelle cytochrome oxydase, et généralement l'échographie de dépistage est normale. Le dépistage prénatal s'effectue par la mesure du cytochrome oxydase et du succinate cytochrome C réductase, qui sont diminués de plus de 50 % par rapport à la normale, lors de la maladie [fig. 7]. Malheureusement, le risque d'erreur est de l'ordre de 10 à 15%

Figure 7

L'acidose lactique

- Maladie héréditaire
- Autosomale récessive (1/4)
- Mortelle < 3 ans
- Déficit : cytochrome oxydase
- Échographie obstétricale
- Dépistage prénatal :
 - ↓ - Dosage cytochrome oxydase ;
 - Succinate cytochrome c réductase.

10 à 15 % de marge d'erreur

[85]

avec ce dépistage prénatal, ce qui place les parents, ainsi que nous-mêmes, dans une situation délicate.

Une femme se présente donc à sa deuxième grossesse pour un dépistage prénatal. Un diagnostic d'acidose lactique avait été porté à sa première grossesse. La chance lui sourit enfin, car voilà qu'à sa deuxième grossesse, tous les résultats s'avèrent normaux et elle accouche d'un bébé en bonne santé. À sa troisième grossesse, elle nous consulte pour son amniocentèse, et l'échographie révèle un fœtus de morphologie complètement normale. Le couple est tout heureux, ils se demandent si c'est un garçon ou une fille. Cinq semaines plus tard, on leur annonce que les résultats sont suspects. Comment réagir ? L'échographie, surtout quand elle est normale, « personnifie » beaucoup le fœtus pour les parents : ils voient déjà leur bébé qui devient réel pour eux. Il peut être très difficile de prendre des décisions si lourdes de conséquences, surtout quand on a conscience de la marge d'erreur possible.

CONSIDÉRATIONS ÉTHIQUES

Que faire face à l'incertitude que crée une marge d'erreur ? Quand tout est normal et qu'il n'y a pas de risque, le problème éthique ne se pose pas. Par contre, dans les cas semblables aux deux cas précités, le dilemme éthique est le suivant : le couple peut interrompre une grossesse alors que tout est normal et, inversement, il peut poursuivre une grossesse alors que le foetus est atteint. Si le test et le résultat étaient clairs à 100 %, il n'y aurait pas de dilemme.

Les parents ont tellement envie d'avoir une grossesse, surtout après avoir vécu un décès antérieur, que ce qui compte pour eux est d'être rassurés : l'enfant ne sera pas atteint cette fois. Or nous, gynécologues, nous restons toujours inquiets à cause de la marge d'erreur possible dans le diagnostic et dans les divers tests disponibles. Face à cette inquiétude, nous donnons l'information aux parents, incluant l'information concernant [86] la marge d'erreur. Puis nous les renvoyons à leur décision. La majorité des parents ne veulent pas revivre le cauchemar de la grossesse antérieure, puisque dans la deuxième grossesse ils sont au courant de la maladie, ce qui n'était pas le cas la première fois. Généralement, si le diagnostic prénatal est positif, c'est-à-dire démontre la possibilité de la maladie, le couple opte pour l'interruption de grossesse. D'ailleurs l'amniocentèse est une technique de diagnostic prénatal à laquelle on recourt en sachant qu'il y a possibilité d'interruption de grossesse. L'existence même de notre clinique de génétique suppose que les gens gardent la perspective de cette option.

Au départ, en général, les couples qui nous consultent pour un diagnostic prénatal s'attendent à des résultats «~noir ou blanc», c'est-à-dire que l'enfant est atteint ou non. Dans ces deux maladies, l'atrésie intestinale multiple et l'acidose lactique, tous les couples qui consultent ont déjà eu un enfant atteint et envisagent une autre grossesse dans l'espoir d'avoir un enfant non atteint. Ils attendent un résultat clair du diagnostic prénatal. Or, je ne peux pas leur donner cette certitude à cause de la marge d'erreur des tests. Et c'est là l'avenir de la recherche : avoir des tests de plus en plus précis pour éviter les faux positifs ou les faux négatifs. En attendant, avec les tests diagnostiques que l'on a, on offre l'alternative : soit l'interruption de grossesse, soit la

poursuite de la grossesse. De toute façon, en dernier lieu, la décision revient toujours au couple, peu importe la décision que j'aurais pu prendre à leur place dans la même situation.

En conclusion, en tant que consultante dans le domaine de l'amniocentèse et du diagnostic prénatal, je pense qu'il est très difficile de se mettre à la place des parents, face aux décisions à prendre lors de conditions complexes. Cependant notre rôle est certainement de donner une information adéquate, au meilleur de nos connaissances, pour qu'à la lumière de cette information, les couples soient à l'aise avec leur décision.

Patricia Fisch

[87]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Deuxième partie. LES INTERVENANTS

Chapitre 10

Le dépistage et la bioéthique

Paul Desmeules

INTRODUCTION

[Retour à la table des matières](#)

Après un bref retour sur le dépistage de la dystrophie myotonique à domicile au cours des années 1977-1982, nous nous proposons de re-questionner le pourquoi, le comment et les objectifs réels poursuivis par les responsables concernés à l'époque. Éventuellement, un certain nombre de questions demeureront sans réponse.

En tant que responsables du système de santé publique, nous nous devons d'être préoccupés par les critères scientifiques et éthiques qui doivent faire l'objet de nos interrogations avant de décider d'une opération de dépistage. Pas plus que le chercheur isolé nous ne sommes autorisés, du fait que nous sommes des *professionnels de la santé publique et les défenseurs de la prévention*, à procéder à la constitution d'un fichier de personnes atteintes à la suite d'une opération de dépistage.

Enfin, nous réviserons rapidement les critères scientifiques et éthiques afin de bien comprendre jusqu'où doit aller notre souci de réaliser des activités scientifiques de dépistage et de recherche dans le plus

grand respect des droits de la personne et dans le plus grand respect de la déontologie par les professionnels concernés.

HISTORIQUE DU DÉPISTAGE DE LA DYSTROPHIE MYOTONIQUE

En 1952, le docteur Sylvain Leblond, spécialiste en médecine interne, fut le premier médecin à remarquer l'incidence élevée de la dystrophie myotonique (DM ou maladie de Steinert) dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean. Un collègue, le [88] docteur Jean-de-Dieu Jean, cardiologue, s'intéresse aussi aux manifestations de cette pathologie. En 1976, le docteur Bernard Lemieux, neuropédiatre du CHUS, inaugure, avec l'Hôpital de Chicoutimi et SOREP, une première collaboration. Dans ce contexte, en 1977, une stagiaire étudiante en médecine, Mme Véronique Déry, réalise un premier dépistage clinique et une étude généalogique de 30 familles, et repère plus de 150 cas de DM à partir des archives de l'Hôpital de Chicoutimi.

Pendant ce temps, nous nous intéressons au problème de santé publique que constitue la dystrophie myotonique en collaborant à ce premier dépistage de différentes manières. Une nouvelle étape est franchie en 1979. Du côté médical, une équipe est formée à l'Hôpital de Chicoutimi en vue de coordonner un plan d'action sur la dystrophie myotonique. Cette équipe médicale ainsi que les efforts conjugués de la Clinique de dystrophie musculaire du CHUS et de SOREP permettront la réalisation de cette deuxième étape qui a été grandement favorisée par l'attribution à SOREP d'une importante subvention par la Fondation de l'Université du Québec à Chicoutimi. En février 1980, des intervenants du milieu médical principalement, de même que des chercheurs de l'Université, créent une nouvelle corporation appelée CORAMH. C'est elle qui va diriger le programme de dépistage mené au cours des étés 1980-1981. Fidèle à sa mission d'action et d'intervention, CORAMH multiplie les démarches en vue de la mise en place d'une clinique de dystrophie musculaire et y parvient en mai 1980 grâce à une subvention de l'Association canadienne de dystrophie musculaire. Cette clinique médicale, dont j'ai été le directeur, vérifie,

entre autres les examens de dépistage pour chaque cas de DM et confirme le diagnostic s'il y a lieu.

L'ORGANISATION DES DÉPISTAGES ET LEUR DÉROULEMENT

D'abord un bassin de familles à risque élevé est repéré à partir des dossiers hospitaliers. Les stagiaires sont en général des étudiantes et étudiants en médecine qui reçoivent une [89] formation spécifique sur les symptômes et signes qu'ils doivent rechercher chez les ascendants, descendants ou collatéraux des cas déjà diagnostiqués.

Une attention particulière concernant le respect de la confidentialité est exigée. Une formule d'autorisation de l'examen de dépistage et de la transmission de l'information doit être signée par les membres des familles visitées à qui s'adresse le dépistage. Une information préalable leur est en principe fournie avant d'obtenir leur autorisation par une signature. Les données recueillies sont traitées confidentiellement et transmises aux établissements, services et professionnels concernés.

LES OBJECTIFS DU DÉPISTAGE

Selon les informations que nous avons pu recueillir à partir de l'excellent ouvrage que constitue le *Rapport de recherche I* publié en 1989 par des chercheurs du Collège de Chicoutimi, du Collège de Jonquière et de l'Hôpital de Chicoutimi (Mélançon *et al.*, 1989), un certain nombre d'objectifs pouvaient être poursuivis :

- a) *Dépister de façon précise les cas potentiellement affectés par la dystrophie myotonique ;*
 - identifier les souches familiales qui ont transmis et contiennent de transmettre la maladie ;
 - offrir l'assistance médicale requise ;

- fournir une information adéquate et un conseil génétique approprié ;
 - réduire l'incidence alarmante des cas de DM.
- b) *Obtenir un bilan exact de la situation de cette maladie grâce aux études épidémiologiques et généalogiques ;*
- c) *Repérer les personnes atteintes qui pourraient recevoir l'assistance de l'Association ;*
- [90]
- d) *Contribuer à l'enrichissement des connaissances techniques et scientifiques et à l'histoire naturelle de la maladie.*

RETOUR CRITIQUE SUR LES OPÉRATIONS DE DÉPISTAGE

Avec un recul de 15 ans déjà, il m'est permis de poser certaines questions en tant que représentant de la santé publique plus ou moins engagé à l'époque. Certains pourront le prendre comme une autocritique. C'est possible, j'en conviens !

- Les tests de dépistage étaient-ils suffisamment sensibles, spécifiques, éprouvés ?
- Les études coûts-bénéfices existaient-elles en ce domaine ?
- Un traitement adéquat pouvait-il être offert aux personnes déclarées positives selon l'état actuel des connaissances ?
- L'information transmise aux individus et aux familles lors des entrevues était-elle suffisante et uniforme au point de permettre une autorisation (signature) éclairée ?
- L'information sur l'utilisation future des données personnalisées recueillies était-elle complète, claire et bien comprise selon l'examineur ou l'interviewer ?
- Le respect des droits des individus au libre choix, à la confidentialité et au consentement éclairé a-t-il été garanti ?

Tout en reconnaissant que je ne peux répondre à toutes ces questions aujourd'hui, je ne peux davantage affirmer qu'elles aient toutes été examinées au moment de ces opérations de dépistage. Peut-on se donner bonne conscience à partir des opinions des personnes déclarées atteintes ? *Ces malades sont de toute évidence favorables à ces dépistages puisqu'ils affirment quasi unanimement (96,6 %) ,qu'il faut continuer de [91] chercher les personnes atteintes de la maladie de Steinert dans notre région ».* Nous pouvons également déduire qu'ils ont une opinion fort positive à l'égard des dépistages effectués puisqu'une forte proportion d'entre eux (89,8 %) affirment que « c'est mieux de savoir qu'on est atteint de la maladie de Steinert ». (Mélançon 1989).

Ces observations démontrent jusqu'à quel point le dépistage de la DM, en l'absence d'instruments fiables, tel un marqueur, a constitué une intervention médicale et sociale extrêmement complexe. On peut cependant regretter le fait que les responsables des premiers dépistages n'aient pas prévu l'établissement de procédures pour enregistrer systématiquement les données de chacune des évaluations cliniques et des entrevues. Également, notre analyse rétrospective permet de conclure à une certaine improvisation dans le suivi des programmes de dépistage d'une année à l'autre.

À la décharge de ceux qui étaient responsables de ces opérations, il faut bien admettre que c'est dans le contexte d'une certaine pénurie de ressources professionnelles et financières que l'on se doit d'interpréter l'historique des dépistages de la DM au Saguenay-Lac-Saint-Jean.

LA SANTÉ PUBLIQUE ET LES DÉPISTAGES DES ANNÉES 1990

À la lumière de ce qui précède, nous nous devons d'être prudents et circonspects face aux différents dépistages (cholestérol, diabète, H.T.A., etc.) commencés ou annoncés par le réseau de la santé publique. Dans les interventions qu'il conduit et dans les avis qu'il formule, le médecin spécialiste en santé publique doit continuellement se référer à un cadre éthique guidant sa pratique de la santé publique. Ces

considérations éthiques sont d'autant plus importantes à prendre en compte que l'éducation seule s'avère souvent insuffisante pour améliorer de façon optimale l'état de santé ou de bien-être de la population et qu'ainsi la promotion de [92] mesures qui restreignent les libertés individuelles se trouve légitimée.

Il ne suffit plus de penser à faire un dépistage en santé publique pour conclure qu'il est justifié de le faire. En tant que professionnels, nous nous devons d'être respectueux des critères d'éthique.

Définition du terme dépistage

« Une action qui consiste à identifier parmi une population les personnes affectées, ou susceptibles de l'être, par un problème de santé donné. Cette intervention permet d'identifier les sujets suspects en vue du diagnostic et/ou du traitement » (Baudin-Dufour, 1992).

« L'étendue d'un dépistage peut varier. Il peut être de masse et s'adresser à une population entière ou sélective et s'adresser à un sous-groupe. On distinguera le dépistage des maladies génétiques ou héréditaires du dépistage des maladies en général, qu'elles soient contagieuses ou non, et ceci en raison des enjeux sur le plan social, médical, juridique et éthique), (Mélançon, 1993).

LE DÉPISTAGE : UNE QUESTION D'ÉTHIQUE

« Au plan de la déontologie médicale, le dépistage systématique trouve sa justification dans le principe de bienfaisance-non-malfaisance. Il contribue à améliorer la santé et le bien-être des individus et de la collectivité en prévenant l'apparition d'un problème de santé » (Mélançon, 1993 ; Comité de santé DSC, 1984). Mais est-ce toujours le cas ? Toutes les expériences médicales réalisées avec des patients ou des volontaires sont maintenant soumises à des règles éthiques strictes alors qu'il n'existe souvent aucune protection similai-

re pour les populations qui sont soumises à des interventions médicales au nom de la médecine préventive ou de la promotion de la santé.

[93]

Plusieurs des interventions comme le dépistage de masse des cancers ou des facteurs associés aux maladies cardiaques présentent soit des bénéfices douteux, soit une évaluation coûts-bénéfices incertaine.

Les normes suivantes ont été formulées par de grands organismes pour les dépistages et plusieurs d'entre elles s'appliquent aussi aux dépistages non génétiques et aux données recueillies à des fins de recherche :

- Seule la personne dépistée (ou son tuteur) doit avoir accès aux données génétiques ou autres qui la concernent, à moins qu'elle ne consente expressément et de façon éclairée à ce qu'elles soient divulguées (Mélançon : 1993 ; American Academy of Pediatrics : 1976 ; Derr : 1988 ; Turner *et al* : 1990 ; President's Commission for the Study of Ethical Problems in Medicine and Biomedical and Behavioral Research : 1983) ;
- Les informations nominales doivent être codées de façon à les rendre anonymes (Mélançon : 1993) ;
- La circulation des données codées devrait être limitée et soumise à des protocoles de confidentialité ;
- Le dossier génétique de la personne devrait être distinct du dossier médical habituel (Mélançon : 1993) ;
- Des mécanismes de sécurité devraient être mis en place pour limiter et/ou interdire l'accès privé ou public à l'information génétique (Mélançon : 1993) ou à des informations privées pour fin de recherche (Derr : 1988).

CONCLUSION

« En résumé, la décision de procéder ou non à un dépistage doit faire l'objet d'une réflexion éthique s'appuyant sur des principes de justice, d'équité, de confidentialité, de bienveillance, de bienfaisance,

de respect de la vie et de l'autodétermination de la personne. Cette réflexion pourrait s'articuler autour des questions suivantes qui résument les éléments principaux [94] devant faire l'objet d'attention selon la communauté scientifique :

- Quelle est la prévalence de la maladie dans un groupe ou quel est le risque pour un individu ?
- Quelle est la nature de l'affection et son pronostic ?
- Quel est l'effet du traitement sur ce devenir ?
- Quelles sont les qualités du test diagnostique ?
- Connaît-on les coûts et les bénéfices reliés au dépistage, au diagnostic et au traitement (pour les dépistés et les responsables du projet) ?
- Les coûts sont-ils raisonnables ?
- Aux besoins de qui ce dépistage répond-il ? »

« Lorsque le dépistage est justifié, les réponses aux questions suivantes peuvent orienter l'organisation du dépistage et sa tenue :

- Comment inclure des représentantes et des représentants de la population à dépister dans le processus ?
- Comment obtenir un consentement libre et éclairé ?
- Quelles sont les mesures à prendre pour assurer la qualité de l'administration des tests ?
- Quelles sont les mesures à mettre en place ... ?
- pendant et après le dépistage ;
- lors de la rédaction de rapport pour assurer la confidentialité des résultats et le respect de la vie privée des dépistés » (Beaudin-Dufour : 1992).

« Contrairement à ce qu'on pourrait croire aujourd'hui, les dépistages ne résultent pas toujours, ou nécessairement, en une amélioration

de l'état de santé des dépistés. Ils sont parfois utilisés pour protéger les intérêts sanitaires, économiques ou politiques de personnes, de communautés ou de groupes d'affaires entourant ces dépistés. L'histoire nous apprend aussi que les dépistages ont fait l'objet de plusieurs controverses et encore aujourd'hui leur utilité doit être étudiée [95] à la pièce, bien qu'ils fassent partie de la panoplie des outils de prévention » (Beaudin-Dufour : 1992).

Paul Desmeules

[96]

BIBLIOGRAPHIE

AMERICAN ACADEMY OF PEDIATRICS, (1976). The Pediatrician and Genetic Screening (Every Pediatrician is a Geneticist). *Pediatrics*, 58 (5) : 757-64.

BEAUDIN-DUFOUR, D. (1992). *Bioéthique et dépistage*. Essai présenté dans le cadre de la maîtrise en santé communautaire. DSC, Chicoutimi.

COMITÉ SANTÉ DES JEUNES DES DÉPARTEMENTS DE SANTÉ COMMUNAUTAIRE DE LA RÉGION DE MONTRÉAL, (1984). *Dépistage en milieu scolaire*, 221 pages.

DEER, P. G. (1988). Ethical Considerations in Fitness and Risk Evaluations. *Occ. Med : State of the Art Review*, 3 (2) : 193-208.

MÉLANÇON, M. J., LECLERC, B., GAGNÉ, R. (1993). Le dépistage systématique. In *Les mots de la bioéthique, un vocabulaire encyclopédique*. G. Hottois, M.-H. Parizeau, (dir. de pub.) Bruxelles : De BoeckWestmael, Montréal : ERPI, p. 121-126.

MÉLANÇON, M. J., RHÉAUME, M., PERRON, M., VEILLETTE, S., MATHIEU, J., PRÉVOST, C. (1989). *Éthique et intervention génétique dans une population atteinte ou à risque de dystrophie myotonique*. Rapport de recherche 1, Évaluation éthique des interventions génétiques conduites au Saguenay-Lac-Saint-Jean pour la dystrophie

myotonique, 1976-1988. Collège de Chicoutimi, Groupe de recherche GÉNÉTHIC.

PRESIDENT'S COMMISSION FOR THE STUDY OF ETHICAL PROBLEMS IN MEDICINE AND BIOMEDICAL AND BEHAVIORAL RESEARCH, (1983). *Screening and Counseling for Genetic Conditions : The Ethical and Legal Implications of Genetic Screening, Counseling and Education Programs*. Washington, DC, U.S. Government Printing Office.

TURNER D. R., WILLOUGHBY, J. O. (1990). Ethical Issues in Huntington Disease Presymptomatic Testing. *Autism NCJ. Med.*, 20 : 545-547. Tableau 2. Synthèse des dépistages réalisés et des populations visées par les CLSC de la région du Saguenay.

[97]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Deuxième partie. LES INTERVENANTS

Chapitre 11

L'administration de la santé et la bioéthique

Daniel Larouche

[Retour à la table des matières](#)

N'étant ni un spécialiste des problèmes génétiques ni un praticien confronté jour après jour aux exigences éthiques de l'action auprès de personnes affectées, il m'est apparu sain d'apporter ici une réflexion personnelle sur les enjeux éthiques particuliers associés à ce qu'on pourrait appeler l'administration de la santé. Ce type de réflexion me semble utile à deux égards.

Premièrement, la réforme de la santé veut recadrer l'intervention du réseau autour du citoyen : pour ce faire, elle a prévu la création d'un palier administratif régional - la Régie - dont l'un des attributs devrait être de rapprocher « besoin des usagers » et « intervention du réseau des services ».

Deuxièmement, par atavisme, croyance ou habitude, la portée morale des gestes administratifs d'un réseau n'apparaît pas *a priori* revêtir autant d'importance que les gestes posés par exemple à l'endroit des individus en contexte clinique. Il y a peut-être là un problème à examiner.

En effet, quels sont les enjeux éthiques particuliers pour un appareil administratif voué à la planification, à l'organisation, à l'allocation et à l'évaluation des services ? Le cas échéant, quelles actions, quel type de stratégie peut-on déterminer pour être à même de répondre à ces enjeux ?

Voilà de bien belles et grandes questions pour le temps qui nous est imparti ! Des questions que je traiterai ici *selon mon point de vue* et non à partir d'une position d'organisme.

L'administration de la santé apparaît être un sujet à ce point neutre et aisé qu'il est peut-être bon de partir de situations [98] ou d'exemples extrêmes pour faire ressortir à quel point le « normal » et le « banal » peuvent être de mauvaises références quand il s'agit d'établir les fondements d'une éthique authentique.

Allons-y d'un exemple extrême. Dans un très beau texte de la revue *Relation*, Jean-Claude Ravet, prenant comme exemple la guerre du Golfe, démontrait comment un système bien organisé pouvait, en utilisant notamment la dépersonnalisation de l'ennemi, faire participer un peuple entier à une hécatombe et ce, au nom de la paix et de la liberté. Par ailleurs, d'autres systèmes - tel celui qui a permis l'Holocauste - nous permettent de voir comment, à l'échelle individuelle, de banals fonctionnaires méticuleux, obéissants et s'abstenant de remettre en cause l'autorité, se sont faits les rouages humains de machines inhumaines.

Notre réaction à l'égard de ces faits est d'ailleurs intéressante. Nous avons une propension à reléguer ces comportements dans le monde du « monstrueux », de l'« impensable ». Pourtant, ces individus, opérateurs d'un système monstrueux, n'étaient pas des monstres : ils avaient accepté d'exécuter les ordres sans se réserver le droit de penser. Comme le dit si bien Ravet : *S'étant en quelque sorte vidés d'eux-mêmes, ils n'éprouvaient plus le monde.* » Les expériences scientifiques du psychosociologue Stanley Milgram sur la réponse face à l'autorité ont assez clairement démontré que ce type de passivité extrême devant l'autorité est le lot d'une majorité de citoyens dans nos sociétés.

Suis-je sur le point de vous qualifier de monstrueux notre système de santé ? Non, pas du tout ! Ce qui est intéressant dans les exemples qui précèdent, c'est *l'importance de la manière d'être et de se perce-*

voir des personnes par rapport à leur cadre d'action. Nous y reviendrons plus loin.

Mais parlant d'administration de la santé, que peut-on tirer [99] d'exemples aussi démesurés ? Notre réseau de services ne reconnaît-il pas à sa base la dignité de l'existence humaine, sa raison d'être étant « le maintien et l'amélioration de la capacité des personnes d'agir dans leur milieu et d'accomplir les rôles qu'elles entendent assumer » ? En fait, le monde de l'administration de la santé recèle des pièges de tout ordre. Permettons-nous ici d'en identifier quelques-uns.

C'est bien connu, l'administrateur doit prendre ses décisions sur la base de connaissances, d'informations, de normes et de conventions. Ces données doivent normalement permettre de décider des gestes les plus pertinents pour réduire les écarts entre une situation perçue et une situation souhaitée. Voilà pour la « théorie ». Examinons comment la qualité de l'information affecte l'univers de la décision.

Prenons par exemple les notions de disponibilité et d'accessibilité au service de médecins sur le territoire régional. Si le concept utilisé pour la gestion des effectifs médicaux en région est uniquement la *disponibilité* régionale ou sous-régionale de médecins de divers types, l'attention de l'administrateur se portera sur la suffisance régionale des effectifs. L'absence d'une mesure de *l'accessibilité* des diverses communautés à des services médicaux sur place l'empêchera de percevoir certains problèmes réels pouvant découler de la concentration dans quelques centres urbains de l'essentiel des services médicaux : alourdissement des problèmes en milieu rural, recours accru aux urgences là où théoriquement les CLSC pourraient jouer le rôle de porte d'entrée.

Pour le gestionnaire, il importe de pouvoir connaître les causes et la filiation des problèmes pour agir correctement. Or, les données routinières disponibles, la surabondance de données plus ou moins valables ou pertinentes entravent la décision. Un exemple récent permet de l'illustrer. Notre région est aux prises avec un problème systématique de transfert hors région des jeunes placés en centre de réadaptation.

[100]

À partir des données de gestion du Ministère, c'est par l'amélioration de la gestion des *places* que le problème devait être résolu. Une

analyse plus approfondie d'informations non routinières nous a permis d'établir une relation très forte entre la propension des différentes régions à exporter des jeunes placés et le niveau comparatif de financement dont elles disposent. En clair, *ce qui était traité d'abord comme un problème de gestion régional était en fait un problème découlant d'une mauvaise répartition interrégionale du financement dévolu à ce programme*. Point n'est besoin d'épiloguer sur les conséquences de telles situations sur les usagers et les familles.

La question de l'allocation est un sujet fort intéressant pour illustrer le propos. De façon usuelle, notre réseau traitait de l'allocation des ressources financières (interrégionale et intrarégionale) en l'envisageant uniquement sous l'angle du portefeuille de services qu'il permettait d'établir. Or, il a été démontré que « l'argent de la santé » était aussi de *l'argent* et qu'à ce titre sa répartition dans l'espace - à l'échelle interrégionale comme intrarégionale - affectait le niveau de développement économique des collectivités et également le niveau de développement social. De plus, les écarts de répartition territoriale de ce financement engendrent et entretiennent des flux démographiques qui modifient la composition des populations : vieillissement accéléré, baisse de la capacité naturelle de reproduction de la population. Ces conséquences entraînent d'autres qui viennent aggraver la situation au plan social : fermetures d'écoles, perte d'éligibilité au financement public. De façon un peu paradoxale, les conséquences de la désintégration démographique décrite ici peuvent même expliquer en partie l'amélioration de la performance de certaines régions à l'égard de la diminution des accidents entraînant des traumatismes et de la baisse des complications périnatales.

Cette illustration portant uniquement sur le choix et le [101] traitement des informations laisse voir, je crois, le caractère extrêmement névralgique et déterminant des décisions politiques et administratives par rapport à des enjeux sociaux et individuels fondamentaux. Une répartition inadéquate de l'enveloppe budgétaire, la décision de créer un établissement à tel ou tel endroit, entraînent des conséquences qui non seulement affectent les services mais aussi le développement économique et social des collectivités et des régions. On pourrait même analyser avec grand intérêt les liens entre les phénomènes démographiques mentionnés ici et l'évolution du génome et la répartition spatiale de certaines maladies héréditaires.

Les énoncés qui précèdent permettent également d'interroger une dimension particulière de l'activité administrative d'une régie ou d'un ministère : là où les pratiques, les habitudes et l'organisation du travail tendent à traiter de problématiques de type individuel de façon fouillée et compétente, on doit s'apercevoir qu'existent des éléments qui relèvent du domaine social et politique.

Nous n'avons traité qu'une toute petite partie du sujet. Néanmoins, à travers ces exemples comme à travers de nombreux autres que nous n'avons pu évoquer, il est clair que le monde de l'administration de la santé n'est pas en réalité un univers « confortable » et « douillet », au plan de l'éthique. On peut, dès lors, se demander comment favoriser la croissance de la capacité éthique de cette composante du système.

CONCLUSION

Selon moi, au-delà des considérations organisationnelles, c'est à la source, chez chaque acteur, que tout se joue. Il faut apprendre :

- à garder les yeux ouverts : car ce qui importe est bien souvent au-delà de ce que nous *convenons* de voir ;

[102]

- à ne pas soumettre sa pensée à l'autorité : la distance critique est une qualité essentielle ;
- à ne jamais dépersonnaliser ce qui est humain : derrière tout acte administratif se trouvent des vies. Rien de ce qui est humain n'est instrumental. Il faut donc :
- ne jamais écarter les acteurs ; - reconnaître leur compétence.
- à se préoccuper le plus réellement possible de ceux qu'on prétend vouloir servir. Et, globalement, à reconnaître sa responsabilité propre dans son champ d'activité.

Les bons systèmes ne sont faits, je crois, que de personnes partageant une « éthique de conviction et de responsabilité » (J.C. Ravet).

L'éthique fait partie de la personne. Elle n'est pas extérieure à celle-ci. Et c'est sur cette base seulement qu'elle peut progresser. Et si j'ai l'air de prêcher un peu, dites-vous bien que je ne le fais qu'à mon endroit !

Daniel Larouche

[103]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Troisième partie. LES CITOYENS

Chapitre 12

Le contexte hospitalier face aux parents et aux enfants atteints d'acidose lactique congénitale

André Houde

[Retour à la table des matières](#)

L'Association de l'acidose lactique du Saguenay-Lac-Saint-Jean est une corporation sans but lucratif, fondée en 1990, et regroupant principalement les parents et amis des enfants atteints d'acidose lactique. Notre association compte dix-huit couples ayant ou ayant eu un ou plusieurs enfants atteints. Par cette association, nous poursuivons des objectifs tels le bien-être, l'intégration et le développement de nos enfants atteints de cette terrible maladie (dont la description est présentée à la fin du présent exposé). Mais notre but ultime est surtout de faire connaître cette maladie et de promouvoir la recherche médicale à l'aide de diverses activités de financement.

Jusqu'à ce jour, d'ailleurs, nous déplorons fortement le manque de connaissance de la part du monde médical au Québec, tant chez le personnel infirmier que chez les médecins rencontrés lors de nos visites aux urgences des hôpitaux du Québec, et chez les divers interve-

nants sociaux (ergothérapeutes, physiothérapeutes, orthophonistes, éducateurs, etc.). Que le commun des mortels ne connaisse pas ou n'ait jamais entendu parler de cette terrible maladie qu'est l'acidose lactique, nous pouvons en convenir. Mais que les divers médecins ou infirmiers rencontrés au Québec demeurent abasourdis quand nous leur présentons nos enfants atteints d'acidose lactique lors de nos visites, cela devient aberrant, frustrant, voire même ridicule. Nous devons continuellement parfaire leur éducation sur cette grave maladie. Et quand nous leur exposons les dangers que peut comporter une crise d'acidose lactique, nous sommes à peine pris au sérieux. Pour eux, nous devenons des cas hystériques et imbus de nous-mêmes. Et tout cela parce [104] qu'eux, ils sont devant l'inconnu et nous, simples parents, nous leur apportons le peu de lumière que nous détenons. Alors, devant ces situations répétées, vous imaginez sans doute par quelle gamme de sentiments nous pouvons passer. La frustration, la colère, l'inquiétude, la panique et l'envie de tout abandonner sont devenus nos combats quotidiens. Et pourtant, on se contenterait bien d'un peu de considération de leur part, étant donné que nous sommes parfaitement conscients d'être face à une maladie génétique incurable et, de cela, nous avons fait notre deuil. Mais dans la vie il est permis de conserver de l'espoir, si faible soit-il, et de le faire partager aux divers intervenants concernés par cette terrible maladie.

Il ne faudrait pas oublier que c'est à nous qu'incombe la tâche de rassurer nos enfants et de les stimuler face à cette maladie encore trop inconnue. Mais nous, parents, avons tout aussi besoin d'être épaulés pour faire face à la musique. Et cet appui serait le bienvenu lors des hospitalisations, entre autres si on respectait les instructions décrites dans nos lettres de référence fournies par le pédiatre, le docteur Charles Morin, à savoir la priorité de traiter rapidement ces enfants en période quelconque d'infection. Souvent ces instructions sont traitées à la légère parce que le personnel médical, étant devant l'inconnu, discerne mal les priorités. Cette maladie étant très peu apparente et beaucoup trop sournoise, nous convenons parfaitement bien que le personnel médical arrive mal à comprendre tout l'enjeu de la situation. D'où l'importance extrême de les informer. Lorsque ce pas sera franchi, nous pourrons ensuite voir à l'éducation de la population en général, parce que, lorsque nous sommes en présence de maladie génétique, cela est synonyme pour la plupart des gens de « coupable quelque

part » ou de 4amille tarée ». Un « zeste » de compréhension allégerait notre fardeau.

En conclusion, nous demeurons fermement convaincus que le premier pas vers l'espoir de la guérison complète (un jour, espérons-le) de nos enfants atteints d'acidose lactique est [105] que le monde médical de la province de Québec soit mis au courant de l'existence de cette nouvelle maladie au même titre que n'importe quel cancer ou autre maladie du genre.

L'ACIDOSE LACTIQUE CONGÉNITALE *

Plusieurs maladies héréditaires ont une prévalence (fréquence) élevée dans les régions du Saguenay-Lac-Saint-Jean et de Charlevoix. Une d'entre elles, l'acidose lactique congénitale, était encore peu connue il y a quelques années. L'acidose lactique congénitale est causée par l'insuffisance d'une enzyme dans l'organisme humain, la *cytochrome oxydase*. Le rôle de cette enzyme est de fournir de l'énergie aux milliards de cellules qui constituent le corps humain. L'enzyme est diminuée ou absente dans plusieurs organes (reins, muscles, cerveau), mais c'est surtout au foie que cette absence est importante.

Les manifestations

Lorsque cette enzyme est diminuée chez un enfant, plusieurs manifestations peuvent être observées : l'enfant est plus mou que la normale, il s'assoit et marche plus tardivement. Au cours d'une infection, la demande d'énergie du corps est augmentée. Si l'enzyme cytochrome oxydase est manquante, une baisse importante d'énergie survient et elle s'accompagne d'un déséquilibre sanguin qui entraîne de « l'acidose » (le sang est plus acide). Si ce déséquilibre est important, l'enfant peut parfois décéder.

* *Le texte suivant est tiré d'un dépliant et est reproduit avec l'aimable courtoisie de CORAMH et de l'Association de l'acidose lactique.*

Le mode de transmission

Pour transmettre la maladie, les deux parents doivent être porteurs du gène défectueux responsable de la maladie. Les porteurs ne présentent aucun signe de l'acidose lactique.

Deux parents porteurs ont à chaque grossesse :

[106]

- une probabilité de 25 % d'avoir un enfant non porteur du gène de la maladie ;
- une probabilité de 50 % d'avoir un enfant porteur ;
- une probabilité de 25 % d'avoir un enfant atteint d'acidose lactique.

La maladie atteint les deux sexes dans une proportion égale. Au Saguenay-Lac-Saint-Jean, on estime qu'environ une personne sur 28 est porteuse du gène de l'acidose lactique congénitale.

Le diagnostic

On pose le diagnostic au moyen d'une prise de sang pour doser le lactate, et d'une biopsie du foie et de la peau pour doser l'enzyme.

Le traitement

Présentement, il n'existe pas de traitement capable de guérir l'acidose lactique congénitale. Certains aspects du traitement, principalement la nutrition et le traitement des épisodes d'infection, permettent toutefois une meilleure qualité de vie.

Il est indispensable que les enfants atteints reçoivent toutes les calories nécessaires à une croissance normale. Il peut donc arriver que le médecin prescrive des traitements nutritionnels spéciaux lorsque l'enfant refuse de s'alimenter adéquatement.

Lorsque l'enfant atteint présente de la température, de la toux, une gastro-entérite, ou lorsque son état général se détériore, il faut consulter sans tarder le médecin. Une hospitalisation immédiate pourra alors être nécessaire afin de contrôler ou d'éviter une crise d'acidose. De nouveaux médicaments sont actuellement à l'étude et le temps permettra d'en évaluer l'efficacité.

La prévention

La prévention de l'acidose lactique se fait au niveau du [107] diagnostic prénatal. Les parents d'un enfant atteint de cette maladie peuvent avoir recours à l'amniocentèse s'ils désirent un autre enfant. L'analyse du liquide amniotique indique la présence ou l'absence de la maladie chez le fœtus ; les parents peuvent alors prendre une décision éclairée, à savoir s'ils désirent poursuivre ou interrompre la grossesse.

La recherche

Puisque l'acidose lactique congénitale a été récemment identifiée au Saguenay-Lac-Saint-Jean, des recherches seront nécessaires pour améliorer la prévention et le traitement de cette maladie. Certaines recherches sont déjà en cours grâce à la collaboration de l'Hôpital de Chicoutimi, de l'Université du Québec à Chicoutimi, de l'Hôpital Sainte-Justine de Montréal et The Hospital for Sick Children de Toronto. Ces recherches ne pourraient être entreprises sans la collaboration des parents et des familles des enfants qui sont atteints de la maladie.

André Houde

[109]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Troisième partie. LES CITOYENS

Chapitre 13

L'éthique, les parents et la tyrosinémie

Gérard Tremblay

[Retour à la table des matières](#)

On naît, on grandit, on se fréquente, et, mieux assuré de ses sentiments, on décide de former un couple. On fait les plus beaux rêves et on se permet de grands espoirs : fonder une famille. On ne peut demander plus ! Avoir un enfant, c'est si beau et si extraordinaire. De la conception à la naissance s'échafaude l'environnement qui accueillera cet enfant. Les émotions et la complicité se précisent pour la venue du petit à naître. Enfin, c'est l'émerveillement, il est arrivé. C'est un.... il n'a pas de difformité, il est normal.

De retour à la maison depuis trois semaines, une nouvelle vie de famille commence. Tout tourne autour de ce nouveau venu. « Quelle belle réussite ! » se disent les nouveaux parents. Le téléphone sonne, c'est le pédiatre, c'est le drame, un monde qui s'écroule. On avait oublié le dépistage néonatal, l'examen du sang et de l'urine qui nous informe de ce qui n'est pas encore apparent.

Le médecin avise les parents qu'on soupçonne une maladie héréditaire qui touche le foie et les reins. Il leur explique que le manque

d'une enzyme empêche la dégradation de la tyrosine et que sans traitement l'issue est fatale. On hospitalise l'enfant pour lui faire subir des examens complémentaires qui confirmeront le diagnostic : leur enfant a la tyrosinémie (cette maladie héréditaire est décrite à la fin de ce chapitre).

Que ressentent les parents ? C'est difficile à expliquer, il faut le vivre pour le savoir. Que faire avec cette maladie ? Qui est le coupable ? Lui ou elle... ? Se sont-ils trompés de bébé ? Pourquoi nous ??? Maintes questions pour en arriver à une dernière qui mobilisera toute notre énergie : peut-on se battre contre cette maladie ?

[110]

On commence avec la diète (réduite en phénylalanine et tyrosine), plusieurs examens sanguins, pour en arriver, aujourd'hui, à la transplantation hépatique. L'enfant devra peser au moins 12 kilos, il devra être disponible 24 heures sur 24, l'opération se fera à l'Hôpital Sainte-Justine et le séjour variera de un à trois mois. Que de problèmes, pensez-vous ! Heureusement, depuis quelques années, il y a le Groupe aide aux enfants tyrosinémiques du Québec.

À ce survol rapide des événements, il y a la vie du couple, de la famille et de la famille élargie qui n'est pas ce qu'elle aurait dû être à l'arrivée d'un nouvel enfant. Il n'y a plus de choix, on parle maintenant de risque. On se base sur des statistiques pour évaluer la vie de notre enfant. Sans traitement, le taux de mortalité est de 100 % après un an ; le traitement palliatif fait progresser l'espérance de vie à cinq ans pour 50 % des enfants ; finalement il y a la greffe avec ses 86 % de taux de réussite pour cinq ans et bientôt, plusieurs l'espèrent, la thérapie génique qui devrait être sans limite de temps. C'est tout un avenir, n'est-ce pas ?

Tous ces éléments témoignent de la vie d'un couple, d'une famille, avec un enfant atteint de la tyrosinémie. Ce ne sont pas des propos alarmistes mais la réalité vécue par les parents confrontés à une telle situation.

Les couples qui ont un ou des enfants atteints d'une maladie héréditaire sont laissés beaucoup à eux-mêmes. Le médecin leur explique le diagnostic et ses conséquences mais ne peut en faire plus. Il offre une grande disponibilité quand cela est possible mais que peut-il faire

de plus ? Les parents font une crise et cherchent le coupable. Ils ne comprennent pas ce qui leur arrive. Ils ont parfois un numéro de téléphone où ils peuvent joindre un couple comme eux. Mais pourquoi embêter des étrangers avec nos problèmes ? C'est ainsi que le temps passe et que chacun réinvente la roue et parcourt les multiples dédales des services de santé.

[111]

LE GROUPE AIDE AUX ENFANTS TYROSINÉMIQUES DU QUÉBEC (GAETQ)

Le Groupe aide aux enfants tyrosinémiques du Québec offre des services aux parents et à leur enfant atteint. Il facilite les déplacements, il discute avec les médecins, il intervient dans le traitement, il aide les parents à planifier les examens cliniques, il renseigne sur les incidences de la maladie, il permet aux parents d'échanger entre eux, il discute même de la pertinence de certains traitements. Le GAETQ, dans certains cas, dérange, il pose des questions. Il n'est pas un couple ; ce sont des couples qui s'informent, qui se soutiennent et qui exigent le meilleur traitement pour leurs enfants. C'est la deuxième famille.

Le GAETQ est né de la volonté de parents qui se sont rencontrés à l'Hôpital de Chicoutimi pour une biopsie du foie de leur enfant. On voulait doser l'ATP. Par la suite le docteur Larochelle rassemblait à nouveau les parents de la région pour un test de porteurs. Il nous rencontrait à nouveau pour parler de diète. Mais toute son énergie tournait autour du traitement de la maladie et non pas autour du traitement des parents. Pourtant, lors de ces quelques rencontres, les parents échangeaient un peu entre eux. Par l'entremise de CORAMH et de son programme d'information, les premières réunions avaient lieu et, en 1989, le GAETQ était formé.

Après quatre ans d'existence formelle et plus de six ans d'existence informelle, le groupe est riche d'une expérience unique. Déjà nous avons aidé à la formation d'un groupe dans la région et d'un groupe de support à Montréal pour la FMF (Fondation des maladies du foie). Nous entretenons de la correspondance avec des parents de France qui

ont des enfants atteints de tyrosinémie, dont deux sont greffés. La discussion et l'échange entre les parents, ce n'est pas de la curiosité mais de l'aide nécessaire pour traverser les différentes étapes. Nos coordonnées circulent un peu partout. Nous pouvons et nous [112] voulons aider les enfants atteints de tyrosinémie héréditaire et leurs parents, et nous pouvons conseiller les autres.

L'ÉTHIQUE

L'éthique fait habituellement référence à la morale, au gros bon sens ou à la confidentialité. Il y a d'autres aspects qui méritent que l'on s'y attarde. Pour les parents, l'éthique, c'est le savoir-vivre, l'entraide, le respect de la vie, la promesse d'une chance d'avenir...

L'éthique, pour nous, c'est aussi la participation à des tests de dépistage pour essayer de diminuer l'incidence d'une maladie ; c'est l'application de ces découvertes dans un délai raisonnable, et c'est aussi la possibilité de connaître concrètement les résultats de ces recherches.

Il est souvent facile de faire miroiter à des personnes aux prises avec une issue fatale des possibilités de guérison. Alors quand ces espoirs viennent de médecins, il devient donc très difficile pour des individus, un couple ou un patient, de faire la part réelle des choses sur des bases objectives. Souvent ces personnes sont victimes d'un empressement inutile ou d'espoirs impossibles.

Dans le cadre prochain de la thérapie génique, il faudra encore que chacun soit très vigilant pour éviter un engouement qui pourrait mener des individus à leur perte. Car dans le cas de la tyrosinémie, nous avons de plus en plus de possibilités de traitements : la diète qui, bien suivie, donne souvent de bons résultats, ensuite la greffe qui réussit assez bien sans trop d'effets secondaires, enfin un nouveau médicament qui est à l'essai et qui élimine les déchets toxiques produits dans la tyrosinémie héréditaire par la dégradation de la tyrosine (succinylacétone).

Aux formules qui ont fait leurs preuves on pourra ainsi [113] opposer la thérapie génique quand elle sera disponible. Il y aura peut-être des personnes empressées qui commettront des erreurs. On fera peut-être plus de tort que de bien. Il faudra veiller au grain. À cet effet

le GÉNÉTHIQ a élaboré, en collaboration avec le GAETQ, une grille de décision qui tient compte de tous les facteurs importants pour en arriver à la meilleure décision.

LA TYROSINÉMIE *

La tyrosine est un acide aminé qui se retrouve dans la plupart des protéines animales et végétales. La transformation métabolique se fait surtout au niveau du foie par l'intermédiaire d'une enzyme FAAH. L'absence de cette enzyme chez les gens atteints de tyrosinémie cause une accumulation de déchets qui endommage le foie et les reins, entraînant ainsi une dégénérescence lente de ces organes.

Le diagnostic de la tyrosinémie est habituellement fait avant que l'enfant présente les premiers signes de la maladie. La tyrosinémie entraîne progressivement une détérioration au niveau du foie et des reins. Ces complications menacent la vie de l'enfant.

Notons que la tyrosinémie n'affecte pas les capacités intellectuelles de l'enfant.

Le traitement

Il n'y a pas de traitement médical pour guérir cette maladie. Un contrôle alimentaire strict, plus l'addition de vitamines, permettent de maintenir l'équilibre métabolique. L'enfant est soumis régulièrement à des tests médicaux. La greffe du foie est l'issue finale qui s'offre pour faire disparaître les symptômes de cette maladie.

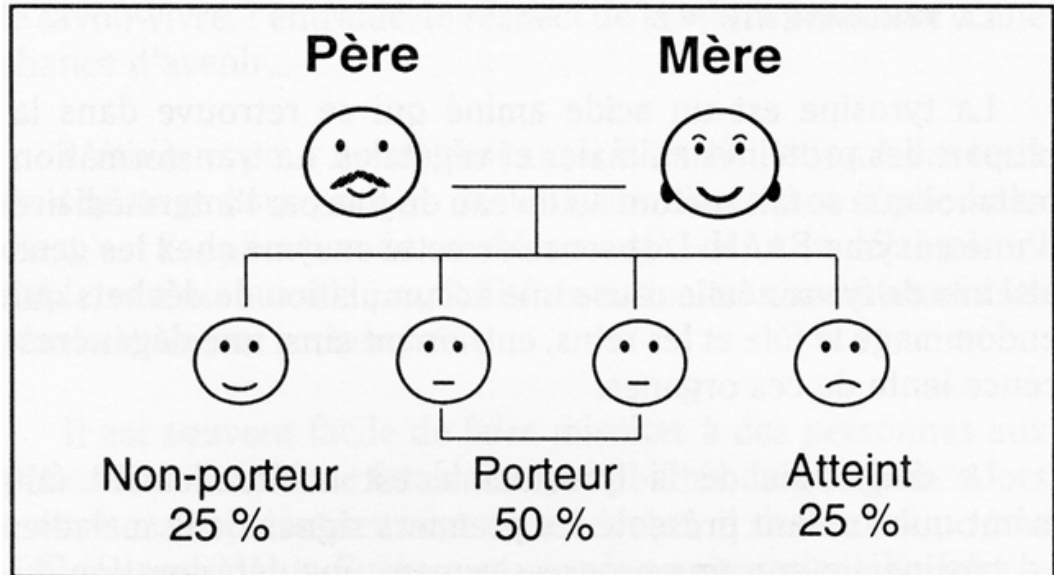
[114]

Le mode de transmission

La tyrosinémie est une maladie héréditaire transmise selon le mode autosomal récessif. Pour transmettre la maladie, il faut que les deux parents soient porteurs du gène défectueux. Deux parents porteurs ont

* Le texte suivant est tiré et adapté d'un dépliant du Groupe aide aux enfants tyrosinémiques du Québec.

à chaque grossesse 25 % de risque d'avoir un enfant atteint, 50 % d'avoir un enfant porteur du gène de la maladie mais en santé et 25 % d'avoir un enfant non atteint.



Dans la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean, une personne sur 20 est porteuse du gène de la maladie. Depuis la découverte de la maladie en 1954 par le docteur Jean Larochelle, 120 cas ont été répertoriés. De trois à cinq enfants naissent avec cette déficience chaque année. On peut déterminer par amniocentèse à la 15^e semaine si l'enfant est atteint ou non de cette maladie.

Gérard Tremblay

Pour plus d'informations :

Groupe aide aux enfants tyrosinémiques du Québec (GAETQ)
3162, rue Granville
JONQUIÈRE (Québec)
G7S 2B9
Tél. : (418) 548-1580.

[115]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Troisième partie. LES CITOYENS

Chapitre 14

Le citoyen handicapé et le dépistage des maladies héréditaires

Danny Deraps

[Retour à la table des matières](#)

Ma contribution consistera à exposer les vues du citoyen en regard de cette problématique. Vous voudrez bien excuser la tangente que prendra mon propos, puisqu'il sera en grande partie développé à travers la lorgnette du citoyen vivant avec un handicap physique. Ceci dit, j'essaierai autant que faire se peut de ne pas orienter mon propos sur une voie à sens unique, mais bien de signaler de façon réaliste quelques-unes des ornières qui pourraient se trouver sur le chemin des personnes devant envisager des politiques cohérentes dans le domaine qui nous préoccupe aujourd'hui.

Pendant quatre ans, j'ai occupé le poste de secrétaire de la section Saguenay-Lac-Saint-Jean de l'Association canadienne de la dystrophie musculaire. Par la suite, j'ai eu le plaisir de siéger durant quatre ans au conseil d'administration de CORAMH. Au cours des dix dernières années, j'ai donc, à de nombreuses reprises, côtoyé des personnes atteintes de maladies neuromusculaires, les membres de leurs familles

ainsi que des intervenants dans le domaine. Les préoccupations familiales, sociales, émotives et professionnelles de ces personnes me sont assez familières, particulièrement la problématique de l'intégration scolaire et de la faible scolarité des personnes présentant une déficience, l'impossibilité que je qualifierais de presque « héréditaire » pour la majorité de se dénicher un emploi tant soit peu rémunérateur dans une société où même les mieux portants et les mieux instruits ont peine à trouver leur place au soleil, ainsi que la question du loisir et de l'isolement affectif et social.

[116]

***MES PRÉOCCUPATIONS PROFESSIONNELLES,
SOCIALES OU INDIVIDUELLES
EN REGARD DE MON EXPÉRIENCE***

Un nombre croissant de personnes handicapées ainsi que les intervenants auprès d'elles, tant au Canada que dans beaucoup d'autres pays dits avancés, sont maintenant d'avis que l'éventail des politiques sociales concernant les besoins des personnes vivant avec une déficience mène à un véritable cul-de-sac. Au cours des trois dernières décennies, les gouvernements de ces pays ont adopté un grand nombre de mesures visant au bien-être et au développement physique et social de ce groupe de citoyens, mais la plupart de ces politiques ont pour caractéristique d'être morcelées, parfois incomplètes et souvent incohérentes. Pour tout dire, le tout-à-la-pièce qui prévaut dans ce domaine ne fait qu'aggraver les difficultés existantes. J'en prends pour exemple les nombreuses chasses gardées qui se sont multipliées au sein des divers ministères, et dont la mission est de répondre aux besoins spécifiques de cette catégorie marginale de citoyens, que ce soit dans le domaine de la santé, de l'éducation, du transport, du travail et des loisirs. Il arrive parfois même que deux ou plusieurs ministères aient des missions plus ou moins convergentes, alors que les politiques mises de l'avant pour arriver à leurs buts sont, en fin d'analyse, carrément antagonistes.

Mais pourquoi en est-il ainsi ? Peut-être qu'au fond les personnes présentant une déficience physique ou intellectuelle, à l'instar d'autres

groupes marginaux de nos sociétés, relèvent d'une sous-culture que l'on préfère ignorer de façon plus ou moins tacite, selon l'humeur du moment. Du moins sont-elles perçues comme telles par le public, par certains intervenants, et souvent même par d'autres personnes atteintes. La marginalisation de cette sous-culture, et toutes les caractéristiques de cette marginalisation, mènent nécessairement à une limitation dans les moyens d'appropriation des pouvoirs, à un certain désintéressement des besoins de cette sous-culture par l'ensemble et, par voie de conséquence, à un état de stagnation plus ou moins prononcé.

[117]

Se pourrait-il qu'un processus identique de mise à l'écart et de désintéressement plus ou moins généralisé du public puisse éventuellement surgir pour les questions se rattachant au dépistage génétique ? Il me semble qu'il serait bon que l'on s'interroge à ce sujet. Bien que je reste optimiste et que je veuille croire au gros bon sens du public, l'exemple de la problématique du SIDA au sein de nos sociétés contemporaines, pour ne citer que celui-là, me laisse quand même songeur. C'est tout ce phénomène sournois de l'indifférence plus ou moins érigé en système qui empoisonne véritablement l'existence de nombreuses personnes présentant une ou des déficiences. Je suis profondément convaincu que le désintéressement poli de nombre d'employeurs potentiels ou de décideurs publics, qu'ils se trouvent au sein de nos commissions scolaires, dans les conseils d'administration de nos collèges et universités, dans les réseaux de transport urbains et interurbains, ou dans le domaine de la conception architecturale de nos édifices publics, est du même ordre que celui qu'affectent certains responsables des réseaux de santé qui refusent de considérer comme importante la problématique du dépistage des maladies héréditaires.

En plus du désintéressement affiché par le public et par ceux que j'appellerai, pour les besoins de la discussion, les intervenants-décideurs, il m'apparaît que les promoteurs du dépistage génétique risquent eux aussi de faire face à un autre phénomène de société, soit celui d'une marginalisation plus ou moins consciente de la problématique qui nous réunit cet après-midi. Cette marginalisation pourrait être de deux ordres. En premier lieu, on peut penser que la complexité des concepts abordés aura pour effet de reléguer à la sphère des seuls initiés les questions primordiales touchant l'ensemble des populations concernées. Si on songe que les progrès scientifiques dans le domaine

des maladies génétiques se font à un rythme tel qu'ils en étonnent même les plus grands spécialistes, on peut envisager avec une quasi-certitude la possibilité que le public ne se désintéresse complètement de ces questions.

[118]

Désintéressée, parce que résignée à n'y rien comprendre, la personne de la rue aura tendance à effectuer un mouvement de recul. Il faudra donc que l'éducation des citoyens sur le sujet se fasse avec d'innombrables précautions, tout en tenant compte de l'évolution des mentalités et des croyances de chacun.

L'autre écueil que le dépistage génétique pourrait rencontrer sur son chemin serait peut-être lié à la nature même des syndromes en cause. Tant et aussi longtemps que nos concitoyens n'auront pas saisi toute l'importance que prend le gène anormal dans un très grand nombre de maladies, le dépistage génétique sera voué à la sphère de l'épiphénomène. Si on veut éviter cet écueil, les intervenants-décideurs du domaine médical devront s'atteler à la tâche de faire comprendre à leurs concitoyens qu'au moins 60 % d'entre eux développeront ou mourront d'une maladie déterminée génétiquement. Dans un tel contexte, le travail de sensibilisation auprès de la population entrepris par CORAMH il y a nombre d'années devrait être mieux soutenu financièrement et son modèle d'organisation et de travail, repris à une plus large échelle.

Au cours de mes nombreux contacts avec les personnes présentant une déficience, j'ai aussi été à même de constater que ces personnes sont souvent les victimes autant de l'indifférence et de la mise à l'écart au sein de notre société, que d'un manque criant de moyens de tout ordre. Point n'est besoin d'élaborer longuement sur le sujet : ces personnes sont, pour la plupart, dans une situation financière précaire et doivent se résigner à vivre de l'aide sociale. Bien sûr, nos sociétés acceptent en principe le fait que les personnes handicapées aptes au travail puissent participer à la course à l'emploi au même titre que leurs concitoyens bien portants, sauf que l'ignorance et les préjugés minent la portée des politiques incitatives dans ce domaine. Mal à l'aise et peu sensibilisés à ces questions, nos concitoyens considèrent comme relevant du symbole l'embauche de personnes handicapées aptes au travail. Selon un récent sondage Décima auquel la Presse canadienne

[119] faisait écho le 9 mars 1993, le syndrome du « pas dans ma cour » est une attitude généralisée chez la majorité des employeurs du pays. Et que dire des politiques d'incitation à l'embauche qui rencontrent une vive opposition pour ne pas dire une fin de non-recevoir de la part de nombreuses entreprises et de syndicats ?

Ce type de discrimination larvée auquel fait face un nombre croissant de personnes présentant une déficience risque de prendre une tournure plus dramatique avec la venue de tests diagnostiques plus raffinés. On peut en effet craindre que les personnes dont les tests révèlent qu'elles sont porteuses d'un gène anormal ne soient l'objet d'une véritable discrimination, en particulier de la part de certains employeurs, d'intervenants-décideurs du domaine médical ou scolaire, ainsi que de compagnies d'assurances. À ce propos, il a été plus d'une fois porté à ma connaissance que certaines compagnies d'assurances refusaient carrément d'assurer des personnes atteintes de dystrophie myotonique. Aujourd'hui les personnes présentant une déficience apparente, demain les porteurs ? La question est posée.

Les mesures actuelles de protection de la confidentialité devront donc être renforcées afin que les informations recueillies au cours d'un test de dépistage ne tombent pas entre les mains d'une tierce personne, d'un assureur ou d'un employeur mal intentionnés. Dans la même veine, les organisations du type Medic Alert devront elles aussi être réglementées, car l'apparition des micro-puces rend désormais possible l'implantation d'une information codée et complète, ce qui signifie que cette même information est disponible en tout temps pour quiconque a en sa possession l'équipement de lecture standard.

Dans un futur qui n'est pas si lointain on peut envisager que la demande de services génétiques sera énorme : pour le diagnostic prénatal et le conseil, mais aussi pour le suivi, le traitement et la prévention, pour ceux chez qui un gène anormal a été [120] dépisté. Bien qu'extrêmement dispendieux, ces services devront être accessibles au plus grand nombre. L'attitude du « pas dans ma cour » devra être mise à l'écart et les intervenants-décideurs devront s'assurer que la redistribution des budgets dans ce domaine se fasse équitablement, sans chercher à favoriser les grands centres au détriment des régions plus affectées, toute proportion gardée, par la problématique de la transmission d'anomalies à caractère génétique. Le nombre de conseillers et de conseillères en génétique devra aussi être accru de façon substantielle

au Canada comme dans la plupart des pays industrialisés du reste. À ce propos, certains d'entre vous seront peut-être étonnés d'apprendre que les États-Unis ne comptent guère plus de deux mille spécialistes en ce domaine.

Ce n'est pas faire le procès des médecins généralistes que d'affirmer que beaucoup d'entre eux et d'entre elles ont une préparation tout à fait insuffisante lorsqu'il s'agit de diagnostiquer certains syndromes de nature neuromusculaire comme la dystrophie myotonique de Steinert par exemple. Il m'est parfois arrivé d'en constater le fait en conversant avec des personnes présentant ce type de déficience. De même, une demi-vérité présentée par un médecin non spécialiste fera mentir les nouvelles connaissances dans le domaine de la génétique. C'est pourquoi il faudra trouver le moyen de transposer toutes ces nouvelles connaissances au sein même du corps médical et des organisations régionales de santé, afin que la population d'ici puisse être à même d'en tirer bénéfice. Cette nouvelle facette de la médecine moderne, soit celle du pronostic, ne doit pas avoir valeur accessoire, mais bien être vue comme étant un complément véritable à sa vocation actuelle de diagnostiquer la nature des nombreux syndromes qui nous affligent. Ce qui me fait dire que les tests de dépistage devraient faire partie intégrante des programmes de santé provinciaux, avec le caractère de gratuité universelle que cela exige. Surtout que dans le cas de plusieurs maladies à caractère génétique, ces tests de dépistage sont, pour l'heure, tout ce que nous avons pour en limiter la progression.

[121]

LES SOLUTIONS ENVISAGÉES

Tout au long des pages qui précèdent, je me suis attardé à décrire par l'oblique quelques-unes des situations auxquelles je fus confronté lors de mes rencontres avec des personnes ayant une déficience de type neuromusculaire. Ce faisant, j'ai essayé de tisser un lien entre ces situations particulières et ce que devrait être ce nouveau phénomène de la médecine moderne qu'est le dépistage génétique. Le point fort du message que je désire livrer est le suivant : le dépistage génétique ne pourrait être en bout de ligne que ce que nous voudrions bien qu'il soit,

tout comme la situation sociale des personnes ayant une déficience est, pour l'heure, ce que nous en avons fait au cours des vingt dernières années. À ce titre, nombreux sont ceux qui, comme moi, conviennent que sans être vraiment désespéré, le bilan social des personnes handicapées souffre de lacunes sévères que l'on tarde à corriger. N'est-il pas désespérant de constater qu'après plus de trente ans de revendications incessantes, les personnes vivant avec une ou des déficiences en sont encore à réclamer plus de stationnements réservés et un accès plus aisé à tous les édifices publics ? Il ne viendrait jamais à l'esprit de nos transporteurs de refuser l'accès à leurs autocars circulant sur les routes interrégionales de la province à certaines minorités visibles ; pourtant, ne le font-elles pas dans le cas de personnes âgées, de personnes avec mobilité réduite ou circulant en fauteuil roulant ? Les coûts d'installation de leviers hydrauliques sur ces véhicules sont-ils à ce point prohibitifs que l'on refuse à 10 % de la population le droit le plus élémentaire au transport interrégional ?

Afin d'éviter que l'histoire ne devienne qu'un éternel recommencement dans le domaine du dépistage génétique, il m'apparaît souhaitable que des mesures concrètes de diffusion de l'information soient prises dans le but de contrer l'indifférence et le désintéressement que le public pourrait entretenir à l'égard des questions qui nous préoccupent aujourd'hui. Ces questions ne touchent pas que quelques familles disséminées [122] ici et là sur notre vaste territoire, mais bien l'ensemble de nos collectivités. Pour la première fois de notre histoire, les progrès fulgurants de l'étude du génome humain obligeront nos sociétés à élaborer une vision globale de la maladie et des individus, qu'ils soient de simples porteurs ou qu'ils présentent les symptômes d'une maladie à caractère génétique. La vision singulière de ces questions devra donc céder le pas à une responsabilisation collective à tous les niveaux, et ce, sans aucune espèce d'exception.

De même faudra-t-il trouver des façons inédites de propager les nouvelles connaissances dans le domaine de la génétique afin que ce que j'ai qualifié de phénomène de la « marginalisation sociale » des déficiences ne puisse émerger. À ce titre, il me semblerait approprié qu'une vaste étude sociologique sur les causes profondes des préjugés et des appréhensions qu'entretient la majorité de nos concitoyens face au SIDA, pour ne citer que ce syndrome, soit entreprise afin de servir à orienter les positions des intervenants-décideurs dans le domaine des

maladies à caractère génétique. Il me semble qu'il y aurait là des leçons à tirer pour ne pas retomber dans les mêmes ornières que celles qui se trouvent sur le chemin de nos concitoyens sidéens.

De même, afin que l'ensemble de notre population puisse avoir accès aux nouvelles connaissances acquises dans le domaine de la génétique, et ce, dans une perspective globale où les visions individuelles sur le sujet seront traitées avec respect et considération, un plus grand nombre d'organismes à vocation identique à celle de CORAMH devront être mis sur pied. Ces organismes devraient avoir pour mission d'informer tous les secteurs de nos sociétés de l'existence des maladies héréditaires et des progrès récents de la science génétique. Et j'irais même jusqu'à leur attribuer un rôle complémentaire, soit celui de promouvoir l'adoption de mesures accrues de sauvegarde de la confidentialité des tests diagnostiques.

[123]

Je termine cet exposé en formulant le souhait que, dès à présent, nos sociétés cherchent à intéresser et à former un plus grand nombre de conseillers et de conseillères en génétique afin de répondre à la demande de services de counselling de tous ordres qui sera énorme. Et il est à souhaiter que ces services seront offerts aussi bien dans les grands centres qu'en région, là où l'incidence des maladies héréditaires est la plus grande.

Danny Deraps

[125]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Troisième partie. LES CITOYENS

Chapitre 15

L'éthique, la personne et la communauté

Martin Rhéaume

[Retour à la table des matières](#)

La montée de l'éthique, notamment dans le domaine des maladies héréditaires, exprime la recherche de nouvelles normes pour faire face à des situations inédites ; elle exprime aussi la quête du sens de l'existence humaine, au cœur de réalités humaines toujours plus complexes. J'insisterai, dans cette communication, sur la signification du dégagement d'un angle éthique. Je poursuivrai en précisant l'importance de maintenir la valeur de la personne au cœur des discussions concernant les maladies héréditaires. Pour terminer, j'esquisserai la notion de responsabilité sociale en cherchant à l'appliquer à notre milieu de vie.

L'ANGLE ÉTHIQUE

Le problème éthique ne se pose qu'avec l'ouverture des choix et dans la responsabilité des décisions à prendre et des actions à faire. L'ouverture des choix signifie la possibilité d'agir autrement. L'appro-

che éthique est possible parce qu'il y a une zone d'indétermination dans l'action à entreprendre par rapport à des personnes en chair et en os. Devant cette incertitude, nous pouvons introduire des considérations éthiques dans la recherche de l'action à poser. Le cas du diagnostic prénatal illustre bien la façon dont on accède à une situation non entièrement déterminée à l'avance.

Il convient de souligner qu'en conséquence de la liberté de choix, la préoccupation éthique se développe dans un contexte d'ouverture intérieure, de disposition à cheminer dans notre manière d'être et de nous conduire à l'égard d'autrui, en l'absence de toute forme de contrainte extérieure visant à imposer une manière de voir, de penser et d'agir dans une réalité donnée. La conscience éthique passe par la conscience [126] personnelle et s'ouvre, par la suite, à une dimension plus large, collective. Rappelons-le par cette formule lapidaire : pas d'éthique par la force et sous la menace de sanction.

Si nous nous rapportons au thème des maladies héréditaires, le développement d'un point de vue éthique suppose le sens du prochain. Sans la conscience de la vulnérabilité de l'autre dans la vie sociale, nous ne pouvons établir de repères significatifs et éclairants pour l'action éthique. La question du dépistage chez les enfants, par exemple, permet de concrétiser, de rendre plus explicite ce que suppose une action menée avec le sens du prochain, le sens de tout l'humain.

Personne ne possède la science infuse en éthique. Ce n'est pas non plus à coups d'impératifs catégoriques que nous établissons le point de vue éthique. L'éthique de discussion (Habermas, 1992), au contraire, permet de créer cet espace de communication où le poids de la parole et la cohérence du discours comptent. En adoptant le point de vue éthique, nous ne disposons pas automatiquement d'un accès privilégié aux vérités morales. Au moyen de la discussion est rendue possible la formation d'un jugement plus éclairé et partagé, pour le plus grand bien de l'autre.

Au fil des questions que nous soulevons à propos des personnes directement concernées par les maladies héréditaires, nous élaborons peu à peu un ensemble de repères pour guider l'action. Le point de vue éthique ne s'impose donc pas a priori. Mais, en dévoilant la dimension rationnelle, nous tirons une exigence qui a une portée plus universelle. C'est ainsi, notamment, qu'à l'aide des discussions ouvertes, nous par-

venons à faire ressortir un point de vue éthique sur un sujet controversé comme celui du dépistage de masse des hétérozygotes. Laisse à lui-même, aucun individu ne peut vérifier tout seul les conséquences les plus larges et les plus lointaines d'une action qui engage notre façon de nous conduire à l'égard de l'autre.

[127]

L'ACTUALISATION DE LA VALEUR DE LA PERSONNE

Au centre de l'éthique de discussion appliquée aux maladies héréditaires se trouve la valeur de la personne à protéger et à promouvoir. Il faut se garder de faire de la personne une idée abstraite. C'est à une réalité vivante et concrète qui a à se constituer, à se conquérir, que nous avons affaire.

La valeur de la personne s'inscrit dans un ensemble de valeurs diverses, mais elle se distingue de toute autre valeur par son caractère absolu, eu égard à toute autre réalité matérielle, à toute tentation de réduction à l'état d'objet. Aucune autre personne, aucun organisme ni institution ne peut l'utiliser comme un moyen. Ceci revient à dire que, malgré la nécessité d'objectiver la réalité des maladies héréditaires afin de mieux en comprendre les multiples facettes (historique, sociologique, épidémiologique, etc.), la valeur de la personne demeure celle qui génère du sens à toutes ces approches. La personne, non la maladie, constitue le référentiel absolu pour guider les diverses recherches et interventions. Toute discussion entourant la personne doit prendre place en cette zone profonde de l'existence.

Comprendre la valeur de la personne comme la valeur prééminente, comme le repère ultime dans l'action ne doit pas être interprété comme quelque chose de restreignant, de limitatif. C'est plutôt le contraire, car, en acquérant une connaissance globale de l'expression des maladies héréditaires dans la région en particulier, il devient possible de mieux éclairer et d'orienter plus précisément les actions en vue de satisfaire les besoins concrets des personnes concernées.

Dans le prolongement de cette réflexion, la protection de la vie privée ne signifie pas un enfermement sur soi mais une manière de reconnaître une zone d'intimité, de fécondité qui s'ouvre sur des engagements futurs, qui prépare des solidarités. L'étude des maladies héréditaires conduit inévitablement [128] à toucher à la question de la vie privée. Aussi devient-il indispensable de toujours rattacher cette notion à la réalité même de la personne. La réalité même de la personne n'est pas une réalité achevée ; elle demeure en développement, dans des conditions déterminées historiquement, culturellement. Ces conditions d'existence particulières de la personne ne doivent pas nous faire oublier que ce qui nourrit essentiellement l'être humain réside dans l'ouverture à une réalité plus universelle.

Vouloir protéger la prochaine génération en s'efforçant de lui épargner une maladie héréditaire grave, cela peut aller dans le sens de vouloir éviter une souffrance à des êtres. Cependant, nous abordons par le fait même la question incontournable du sens de l'existence humaine. Il nous faut alors examiner attentivement cette intention par une évaluation rationnelle des conséquences d'une telle démarche en incluant les personnes directement concernées. L'éventail des moyens à mettre de l'avant pour protéger la génération future impose donc une clarification de la démarche proposée en vue de dégager un plan éthique. Toutefois, tel n'est pas mon propos ici.

Mon dessein consiste à mettre en évidence l'importance d'un questionnement large, ouvert, entourant la réalité des maladies héréditaires. Dans cette voie, j'ai la conviction que plus nous avançons dans le questionnement, meilleures sont les possibilités de respecter la valeur de la personne dans les milieux de recherche et d'intervention. Voilà la façon la plus sûre de contrer tout discours et toute action pouvant conduire à des pratiques qui marginalisent, désavantagent, voire excluent les personnes vivant le problème des maladies héréditaires.

Avec la poussée des innovations technologiques en cette matière notamment, il convient d'affirmer plus que jamais la valeur de la personne et de veiller à ce qu'elle soit reconnue, sauvegardée dans la société. Tous ceux qui interviennent dans la problématique des maladies héréditaires se doivent d'examiner, [129] d'une manière critique, l'ordre de normalité jugé acceptable par cette même société dans laquelle ils se situent. D'où la grande importance de soupeser le tout à une cer-

taine distance des événements, pour y discerner certaines formes subtiles d'intolérance à l'égard de l'autre.

Citons ce passage de l'ouvrage d'Alain Etchégoyen : « Notre incapacité à supporter les handicapés peut nous conduire tout droit vers l'eugénisme le plus dangereux » (Etchégoyen, p. 60). Ce dernier évoque, d'une manière particulièrement touchante, un aspect épineux que je transpose ici dans le domaine des maladies héréditaires. Tout projet d'éradication des maladies héréditaires introduit une menace qui peut se retourner contre cette même société qui le promeut, car, dans l'empressement, il est fort probable que l'on escamote la valeur de la personne, de celle même qui vit avec un handicap. Quel est, en effet, le projet de perfection humaine désirée par ceux-là mêmes qui promeuvent ou soutiennent une telle démarche ?

RESPONSABILITÉ SOCIALE ET RÉALITÉ RÉGIONALE

Maintenant que notre connaissance en matière génétique s'est accrue prodigieusement, nos espoirs grandissent aussi. Nous pouvons encore mieux nous représenter l'ampleur de l'expression de certaines maladies héréditaires présentes ici et maintenant et des besoins que ressentent les personnes et familles touchées. Notre responsabilité sociale devient inévitablement plus étendue à leur égard. Qui plus est, elle est incessible, car elle ne peut être transférée à la manière d'une simple connaissance technologique.

Alors qu'il y a diverses actions menées dans l'intérêt des personnes et familles directement concernées par ce problème sur le plan régional, il importe de souligner que la responsabilité de l'État demeure élevée en ce domaine. Il ne s'agit pas seulement d'encourager la recherche mais aussi de maintenir et d'offrir, au besoin, un ensemble de services requis pour le [130] bien-être de ces personnes. Et cela, même en période de restrictions budgétaires.

Collectivement, il convient de prendre conscience et de mesurer la portée des discours en matière d'intervention génétique, car il ne s'agit pas d'éliminer des allèles « mauvais » mais de favoriser la réalisation

des personnes atteintes ou porteuses, avec leur vécu propre et les décisions qu'elles auront à prendre.

Par rapport aux personnes porteuses et atteintes, le message doit être clair. Plus largement, en ce qui concerne la population régionale, il faut lui permettre de s'interroger moralement sur le problème que posent les diverses maladies héréditaires connues dans la région. Elle le peut si l'on utilise les différentes modalités de communication mises à la disposition de la communauté régionale.

Par ailleurs, un organisme tel que CORAMH trouve sa pleine raison d'être dans le sens où il favorise le rassemblement de différentes personnes aux compétences les plus diverses qui participent à la réalisation du même objectif, soit celui de promouvoir les intérêts communs des personnes et familles touchées par les maladies héréditaires, au sein de la communauté régionale, sans négliger la réalité nationale.

En plus du rôle que joue un organisme indépendant comme CORAMH, il y a lieu d'ouvrir, selon les besoins, d'autres espaces publics de discussion pour soumettre au jugement des autres toute question nécessitant une appréciation éthique, pour mener une action à bien dans ce domaine. À ce titre, le Comité régional de bioéthique pourrait être interpellé pour débattre de questions génétiques et faire ressortir un point de vue éthique. Cet organisme peut remplir cette tâche dans la mesure où on lui soumet des problèmes.

En conclusion, je voudrais souligner l'approche de l'éthique [131] par le biais de la discussion qui, à mon avis, constitue une manière simple et exigeante à la fois de progresser dans l'exploration des moyens pour protéger la valeur de la personne, au cœur des dilemmes de notre existence. Le caractère rationnel des normes et des actions se dégage plus sûrement par la discussion, car il devient difficile, seul, de juger moralement de la manière d'agir dans l'intérêt commun. La libre discussion favorise bien l'exploration d'un plus grand nombre d'avenues menant à la promotion de la dignité de la personne, dans le contexte particulier posé par les maladies héréditaires.

Martin Rhéaume

BIBLIOGRAPHIE

ETCHÉGOYEN, A. (1991). *La valse des éthiques*. Paris : F. Bourin.

HABERMAS, J. (1992). *De l'éthique de la discussion*. Paris : Cerf.

[133]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.
Quatrième partie.
BILAN SYNTHÈSE DU SÉMINAIRE

Chapitre 16

La nécessité d'un débat démocratique sur les interventions en génétique humaine (Bilan synthèse du séminaire)

Bruno Leclerc

[Retour à la table des matières](#)

Le texte que nous proposons veut refléter le plus possible la synthèse, réalisée sur le vif, du Séminaire régional en bioéthique du 23 avril 1993 tenu au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Afin de produire un texte suivi, nous avons complété ou explicité brièvement la formulation de certaines idées, sur la seule base de notes personnelles prises au moment du débat. Nous n'avons pas eu accès au texte définitif des communications publiées dans ce volume.

Notre intention n'est pas de présenter un résumé complet de chaque exposé ou une synthèse de tous les échanges du séminaire. Nous proposons plutôt un portrait de l'opinion commune des personnes présentes, un profil idéologique du groupe considéré comme une entité.

Nous traçons donc des lignes de convergence et de divergence entre les participants ; nous marquons des points de fuite appelant une réflexion ultérieure. Nous regroupons d'abord des éléments de consensus, puis des points de vue majoritaires, et enfin des problématiques perçues par le groupe comme des questions à débattre.

Il va de soi que cette synthèse repose sur une interprétation personnelle des communications présentées et des propos échangés, celle d'un observateur extérieur à la région. Chacun peut évidemment faire une lecture différente de la teneur et de la portée des débats de ce séminaire. Il faut donc aborder cette synthèse comme une contribution directe et ponctuelle qui ne prétend pas à l'objectivité dans la description des valeurs, [134] attitudes et attentes exprimées par les principaux acteurs du milieu régional en matière de santé génétique.

LES POINTS DE CONSENSUS

La prise en charge de la santé génétique par le milieu régional

Tous les participants reconnaissent qu'une responsabilité éthique et sociale incombe aux différents professionnels de la santé, intervenants sociaux et décideurs politiques, quant au traitement et à la prévention des maladies génétiques. Tous expriment la conviction que le milieu régional doit assumer cette responsabilité, dans un esprit de collaboration et de solidarité.

La prévention des maladies héréditaires par l'information

Le développement des programmes d'information et d'éducation déjà en cours dans le milieu régional est unanimement encouragé. Les programmes en question ont pour but de sensibiliser la population à l'incidence des maladies héréditaires et à l'existence des moyens de prévention. Sur le plan éthique, tous reconnaissent que l'information doit être objective et adaptée au niveau de compréhension des groupes et des personnes visés. Elle doit aussi être calibrée en fonction de la situation. On donnera à l'ensemble de la population ou aux jeunes

d'âge scolaire une information de portée générale, alors que les informations offertes aux personnes, aux couples ou aux familles à risque sera plus spécifique. Il paraît également essentiel d'offrir une formation adéquate aux professionnels des établissements de santé non spécialisés.

***La nécessité du suivi médical,
psychologique et social***

Une obligation morale incombe aux intervenants en prévention des maladies génétiques quant au suivi à assurer aux personnes, aux familles ou aux groupes. Des ressources thérapeutiques, psychologiques et sociales suffisantes doivent être disponibles dans les situations suivantes : la naissance d'un [135] enfant atteint, le conseil génétique, ainsi que la participation à un programme de recherche ou d'information sur les maladies génétiques. Sur ce point, il faut souligner l'appel pressant adressé aux décideurs politiques par les représentants des groupes de parents, afin que soient investies les ressources humaines et matérielles correspondant aux besoins spécifiques de la région.

L'accessibilité aux tests de dépistage des porteurs

La problématique du dépistage donne lieu à des échanges nourris, inspirés par des arguments médicaux, éthiques et sociaux divergents, notamment quant à la valeur du dépistage systématique auprès des populations, des groupes sociaux ou des familles. Tous s'entendent cependant sur l'importance de rendre accessibles aux familles ou aux personnes qui le demandent les tests déjà reconnus, de même que les nouveaux tests dont la fiabilité a été établie.

LES POINTS DE VUE MAJORITAIRES

L'accès individuel au dépistage des porteurs hétérozygotes

Une majorité de participants prône le respect de l'autonomie et de l'inviolabilité de la personne en matière de dépistage des porteurs hétérozygotes. La participation au dépistage doit faire l'objet d'un choix individuel volontaire, libre et informé. On peut donc parler d'un rejet majoritaire des programmes systématiques ou obligatoires de dépistage portant sur l'ensemble d'une population ou sur de larges catégories de population, particulièrement ceux qui visent les adolescents.

Le maintien de la relation médecin-patient-famille

Dans le même esprit, la majorité manifeste une volonté de maintenir les interventions en santé génétique dans l'espace décisionnel délimité par la relation thérapeutique entre le patient et son médecin. Aux yeux de ses défenseurs, les décisions quant au diagnostic ou au dépistage des maladies héréditaires relèvent prioritairement de la vie privée, qui est [136] bien protégée dans une relation médecin-patient-famille. Les risques inhérents au dépistage systématique, notamment la discrimination et la stigmatisation socio-économiques, sont ainsi notablement diminués. Les intervenants considèrent donc que la relation médecin-patient-famille doit demeurer au centre des politiques de santé publique au Québec.

Les valeurs et les distinctions suivantes ont été invoquées pour soutenir cette approche de l'intervention en santé génétique :

- ***La prudence dans l'utilisation des connaissances et des techniques nouvelles.*** Elles demeurent potentiellement incomplètes et peuvent induire des perceptions erronées de l'état de santé d'une personne. On pense ici aux dépistages effectués dans l'ignorance des mutations possibles du gène ou des facteurs non héréditaires influençant l'évolution de la maladie. La prudence est également requise dans la diffu-

sion de l'information sur les maladies héréditaires, dont l'impact psychosocial reste à analyser en profondeur, de même que dans le recours aux moyens de prévention irréversibles comme la stérilisation.

- ***La reconnaissance de la liberté de conscience de la personne.*** Elle se traduit dans le respect de ses choix procréatifs, y compris la décision de recourir ou non au diagnostic prénatal, de poursuivre une grossesse à risque ou de procéder volontairement à son interruption. La question du devoir de neutralité se pose donc au professionnel responsable du conseil génétique.

- ***La protection de la confidentialité des renseignements personnels.*** Une idée maîtresse est mise en relief, l'utilisation de l'information génétique doit demeurer sous l'autorité de la personne elle-même, qui doit consentir à son utilisation, à sa transmission et à sa conservation. Pour diminuer les risques de bris de confidentialité, on s'entend pour limiter au minimum le [137] nombre de personnes ayant accès aux renseignements génétiques nominatifs.

- ***La responsabilisation des personnes et des familles*** face à la transmission des maladies héréditaires. Une conviction soutient cette attitude : la mise en place de mesures éducatives correspond davantage au modèle des sociétés justes et démocratiques que l'imposition directe ou détournée de moyens de contrôle de la procréation par les pouvoirs publics.

LES QUESTIONS À DÉBATTRE

Le séminaire a également permis de formuler des interrogations éthiques et sociales qui méritent réflexion. Sont réunis sous cette rubrique les questions qui ont été formulées en tant que telles par les participants, de même que les points de vue qui, bien que minoritaires, signalent des enjeux importants.

*La définition d'une politique globale
de santé génétique*

Pour certains intervenants, la problématique des maladies héréditaires dépasse le simple cadre de la relation patient-médecin-famille, pour englober les politiques de santé publique. Il s'agit d'un problème de santé dont les paramètres sociaux, économiques et culturels doivent faire l'objet de recherches spécifiques et d'une attention particulière de la part des décideurs politiques.

L'enjeu sociosanitaire majeur, la prévention des maladies héréditaires, relève à leurs yeux d'une responsabilité collective face à la santé des générations futures. Aussi les politiques de santé publique doivent-elles tenir compte à la fois des droits et libertés des personnes, et de leurs responsabilités face à la transmission des maladies héréditaires et à l'augmentation des coûts économiques des soins de santé. En ce sens, certaines mesures plus énergiques de dépistage, ou certaines interventions plus incitatives en conseil génétique, peuvent être justifiées.

[138]

La pondération des règles de déontologie de la recherche Quelques participants expriment des craintes quant à un possible excès de zèle ou de scrupules dans l'évaluation éthique des thérapies novatrices ou des protocoles de recherche en santé génétique. Cette volonté de se montrer « plus catholique que le pape » constituerait un frein au nécessaire développement de moyens thérapeutiques et préventifs qui font cruellement défaut.

En contrepartie, certains soulignent que le danger inverse existe, soit celui de considérer la région du Saguenay-Lac-Saint-Jean comme un vaste laboratoire de recherche, et ses habitants comme des cobayes. On rappelle à ce propos l'importance première du principe de bienfaisance : il faut toujours s'assurer que les recherches en santé génétique visent le mieux-être des personnes et de la communauté.

L'encadrement juridique et éthique des fichiers de population

En vue de protéger la confidentialité des renseignements nominatifs dans les différents programmes de recherche et d'intervention en cours dans la région, une attention particulière doit être apportée à la gestion des fichiers de population et aux banques de données moléculaires. Des questions éthiques et juridiques restent à approfondir, notamment :

- l'obtention du consentement des apparentés ;
- la portée du consentement à la transmission et à la conservation des données ;
- la sécurité à long terme des fichiers informatisés volumineux ;
- la protection de la confidentialité dans la circulation des données.

Pour une déontologie de l'information en matière de santé génétique

À quelques reprises, les risques inhérents à la diffusion de [139] l'information sur les maladies héréditaires sont mentionnés : la discrimination envers des groupes sociaux, la discrimination envers les personnes, la création d'une perception négative de soi-même, particulièrement chez les jeunes. D'où la proposition de réunir une table de concertation regroupant des représentants des médias et des intervenants en santé génétique, afin de jeter les bases d'une déontologie de l'information en cette matière.

La définition des balises éthiques pour la médecine prédictive

Les progrès rapides enregistrés dans le séquençage du génome humain laissent prévoir des développements majeurs dans la connaissance des gènes de susceptibilité à des maladies très répandues, la plupart étant multifactorielles et résultant d'une interaction entre l'en-

vironnement et l'hérédité. Un essor de la médecine prédictive et des services de conseil génétique est à prévoir. Les intervenants des sciences de la santé, des sciences humaines et des disciplines normatives (l'éthique et le droit) ont l'occasion de travailler ensemble à l'élaboration d'un encadrement juridique et éthique de ces pratiques, avant qu'elles ne se généralisent. Il faut la saisir.

***Le partage des responsabilités
quant à la définition des balises éthiques***

Il apparaît donc nécessaire de définir des règles éthiques spécifiques aux différents types d'interventions et de recherches en santé génétique. Une question préalable reste cependant à discuter : à qui incombe la responsabilité de définir les normes ? Qui peut et doit proposer et institutionnaliser les règles éthiques ou déontologiques en matière de diagnostic prénatal, de conseil génétique, de dépistage, d'information publique, de recherche épidémiologique, de gestion des fichiers de population et de médecine prédictive ? Les professionnels de la santé ? Les chercheurs ? Les associations de parents directement concernés ? Les gestionnaires du système de santé ? Les organismes subventionnels ? Les représentants de la communauté ? [140] Ou encore une assemblée de représentants de tous ces groupes ? Quel niveau d'implantation et de généralisation des normes faut-il viser : le niveau institutionnel, régional ou national ? Les normes régionales peuvent-elles être différentes des normes nationales ou internationales reconnues ?

***La priorité doit être accordée
au bien-être de la personne malade***

Certains participants sont venus exprimer les préoccupations des personnes souffrant de maladies héréditaires et de leurs parents. Au sommet de la hiérarchie des valeurs morales, ils placent le bien-être de la personne malade. Leur prise de position éthique servira à tirer la conclusion de ce séminaire.

Il faut se prémunir contre la tentation de faire passer la recherche et la prévention de la maladie avant la personne malade. Il faut constamment rappeler que les personnes malades sont investies de leurs

pleins droits, qu'elles sont elles aussi animées par l'espoir et qu'elles représentent souvent un exemple d'humanité et de courage. Les chercheurs, les professionnels de la santé, les décideurs politiques et les intervenants sociaux ont des devoirs professionnels et moraux envers les personnes malades ; on ne peut oublier ces devoirs sans mettre en danger la qualité des relations humaines que tous souhaitent maintenir et développer dans les sociétés démocratiques.

BRÈVES REMARQUES DUN OBSERVATEUR EXTÉRIEUR

La difficile délimitation des problématiques proprement éthiques

Si l'on considère l'ensemble des interventions de ce séminaire, il n'a pas toujours été facile de bien différencier la formulation des enjeux proprement éthiques de l'expression des intérêts professionnels, des revendications des groupes, des désirs des personnes, des positions politiques et sociales, des priorités de recherche et d'action, ainsi que des questions juridiques. Bien que ces réalités soient étroitement liées sur le plan [141] des raisons concrètes d'agir, il devient nécessaire de les différencier plus clairement pour mener un débat proprement éthique.

Dans notre synthèse, nous avons tenté de formuler les différentes problématiques en termes de valeurs morales, en espérant rendre justice aux options éthiques des participants.

Le conflit entre l'éthique et la recherche biomédicale

Un bref commentaire sur le conflit apparent entre le développement de la recherche biomédicale et son évaluation éthique. D'une part, les procédures d'évaluation éthique des protocoles de recherche sont peu coûteuses en temps et en ressources matérielles et humaines. Le rapport coût-bénéfice en est même fort avantageux ; il y va de la protection des droits et libertés des personnes qui contribuent directement au développement de la recherche en s'y soumettant volontaire-

ment. D'autre part, l'histoire de la recherche biomédicale rapporte davantage de manquements graves au respect des personnes que d'exemples de projets retardés par des scrupules éthiques non fondés. Par ailleurs, la collaboration des sujets potentiels de recherche peut être acquise dans la majorité des cas, à la condition que les demandes qu'on leur adresse se situent dans les limites du raisonnable et que les recherches soient menées dans le meilleur intérêt des personnes qui y participent.

*La nécessité des échanges interdisciplinaires
et du débat démocratique*

La tenue de ce séminaire témoigne du dynamisme du milieu régional, ainsi que de la richesse des ressources humaines dans les domaines de la recherche biomédicale, des sciences humaines, de la pratique médicale, des soins de santé, de l'intervention sociale, de la gestion, de l'éthique, sans oublier les groupes d'aide aux personnes malades et à leurs parents.

En matière de santé génétique, il se pose au Saguenay-Lac-St-Jean des questions scientifiques, éthiques, juridiques et sociales fondamentales, qui méritent qu'on y accorde tout le [142] temps voulu. Si la région a été et demeure perçue (avec les risques que cela comporte) comme un « laboratoire privilégié de génétique médicale », il faut aussi reconnaître qu'elle constitue un lieu privilégié de définition des politiques de santé, de formulation des normes juridiques, déontologiques et éthiques. C'est certes un avantage, en termes de développement régional, mais c'est aussi une lourde responsabilité face à l'ensemble de la société québécoise.

Il importe donc de multiplier les lieux d'échanges et de concertation, et d'y favoriser l'expression de points de vue différents, dans l'esprit du débat démocratique. En ce sens, ce séminaire aura été une première expérience profitable.

Bruno Leclerc

[143]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.

ALLOCUTION DE CLÔTURE

Louis-Philippe Thibault

[Retour à la table des matières](#)

La Régie régionale de la santé et des services sociaux a été particulièrement fière et heureuse de s'associer à cette journée de réflexion portant sur la bioéthique. Personnellement, j'ai trouvé très enrichissants les points de vue qui ont été présentés et les témoignages entendus.

À quelques reprises il me semble, la Régie régionale a été interpellée soit sur l'insuffisance des services, soit sur un manque de financement. Je me suis abstenu d'intervenir par respect du thème et des objectifs de cette journée de réflexion. Je peux maintenant vous dire qu'à mon point de vue, la réponse aux insuffisances de services et de financement pose aussi un problème d'éthique puisqu'elle implique des choix collectifs dans un contexte de ressources limitées. Aussi est-il très important que ces choix soient faits, en toute légitimité, face à la population à laquelle ces services sont destinés. Dans le cadre de la réforme de la santé et des services sociaux, la loi reconnaît maintenant une Assemblée régionale composée de 90 personnes pour assumer de tels choix. Bien sûr, ces choix doivent de plus être faits à la lumière d'une information objective et de qualité, ce vers quoi doit tendre le bilan régional de santé que *nous devons remettre à jour avec le concours de plusieurs des personnes ici présentes.*

Je désire donc en terminant remercier très chaleureusement M. Marcel Mélançon pour avoir pris l'initiative de ce séminaire de même que toutes les personnes qui par leur engagement au sein du comité organisateur ont contribué au succès de cette journée.

Le mot « ajournement » apparaît au dernier point de votre ordre du jour. Ma compréhension de ce terme est qu'il n'indique [144] pas la fin de la réflexion que vous avez amorcée aujourd'hui, mais plutôt une pause qui laisse entrevoir des lendemains à cette journée.

Louis-Philippe Thibault

[145]

BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.

POSTFACE

*« Tenir la connaissance pour le premier des devoirs.
Placer au premier rang d'autres devoirs, respect de l'homme,
de sa liberté, de sa dignité auxquels le devoir de
connaissance doit être subordonné. »*

Jean Bernard, *De la biologie à l'éthique*

[Retour à la table des matières](#)

De tout temps, la connaissance a fasciné l'être humain, et la lutte contre la maladie fait partie de son histoire. Mais malgré les extraordinaires moyens techniques dont nous disposons aujourd'hui, malgré l'affirmation idéalisée d'un droit à la santé, cet état de « parfait bien-être », comme se plaît à la définir l'Organisation mondiale de la santé, nous nous heurtons toujours à l'imperfection du monde. Chaque progrès de la science débouche sur de nouveaux défis médicaux, sociaux, moraux. Les maladies héréditaires sont de ceux-là.

La grandeur de la démarche humaine réside dans la lutte, la recherche, que parfois vient couronner la découverte. Cette lutte ne doit jamais perdre de vue sa raison même : le meilleur intérêt de l'être humain et l'amélioration du sort de nos frères et soeurs souffrants. Elle doit mobiliser toutes les énergies, mais celles-ci doivent être concertées : trop souvent, le cloisonnement, les « chasses gardées », le souci mesquin des prérogatives engendrent l'inefficacité et le gaspillage des ressources, pourtant si précieuses.

Le Séminaire régional en bioéthique a été plus qu'« une [146] réflexion collective en génétique humaine ». Il a permis de réunir et d'entendre dans un même forum toutes les personnes concernées par les maladies héréditaires au Saguenay-Lac-Saint-Jean. Au premier chef, les personnes atteintes, leurs parents et leurs médecins, qui vivent au quotidien la souffrance et l'espoir. Puis les chercheurs, les administrateurs du réseau de la santé et du ministère, les sociologues, éthiciens, juristes... Seul cet « engagement total », source d'une véritable solidarité agissante, permettra d'affronter avec le plus grand succès possible ce défi majeur. L'idéal qui a animé les participants du Séminaire ne peut pas être un rêve sans lendemain : nous avons assumé l'engagement moral de veiller, non seulement à sa survie, mais aussi à sa réalisation dans l'action.

Suzanne Philips-Nootens

[147]

**BIOÉTHIQUE ET GÉNÉTIQUE.
Une réflexion collective.**

LISTE DES PARTICIPANT(E)S

LES COLLABORATEURS ET COLLABORATRICES

[Retour à la table des matières](#)

Présidents de session

Monsieur Christian Cholette
Département des sciences pures
Université du Québec à Chicoutimi
555, boul. de l'Université est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2B1

Monsieur Guy Wells Avocat
Caïn, Lamarre, Wells Avocats
55, rue Racine est, bureau 600
C.P. 5420
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 6J6

Animateur

Monsieur Antonin Collard
Agent de recherche et de planification
Régie régionale de la santé et des services sociaux (02)
930, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2A9

Présentateurs et présentatrices

Monsieur Gérard Bouchard
Directeur de SOREP
Université du Québec à Chicoutimi
930, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2A9

Madame Jocelyne Daigneault
Unité de santé publique
Hôpital de Chicoutimi
C. P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H5H6

Monsieur Marc de Braekeleer, md
UQAC et Unité de recherche clinique
(Présentement [1993-1994]
à l'INED, Paris)
555, boul. de l'Université est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2B1

Monsieur Danny Deraps
Professeur
Collège de Chicoutimi
534, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 1Z6

Monsieur Paul Desmeules, md
Directeur de la Santé publique
Régie régionale de la santé et des services sociaux (02)
930, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2A9

Madame Patricia Fisch, md
Clinique d'amniocentèse génétique
Hôpital de Chicoutimi
C. P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 5H6

Monsieur André Houde
Président de l'Association des parents (Acidose lactique)
3730, boul. Martel
SAINT-HONORÉ (Québec)
GOV 1LO
[148]

Monsieur Daniel Larouche
Conseiller en recherche et évaluation
Régie régionale de la santé et des services sociaux (02)
930, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2A9

Monsieur Bruno Leclerc
Professeur, département de philosophie
Collège de Rimouski
60, rue de l'Évêché ouest
RIMOUSKI (Québec)
G5L 4H6

Monsieur Marcel J. Mélançon
Directeur du GÉNETHIQ
Professeur, département de philosophie
Collège de Chicoutimi
534, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 1Z6

Madame Lina Mercier
Présidente de CORAMH
711, rue Jacques-Cartier est

CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2A2

Monsieur Michel Perron
Coordonnateur du Groupe ECOBES
Collège de Jonquière
2505, rue St-Hubert
JONQUIÈRE (Québec)
G7X 5M4

Madame Lynn Potvin
Association canadienne de dystrophie musculaire
Hôpital de Chicoutimi C. P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 5H6

Madame Claude Prévost
Clinique des maladies
neuromusculaires
Hôpital de Chicoutimi
C. P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 5H6

Monsieur Martin Rhéaume
Professeur au département de philosophie
Collège de Chicoutimi
534, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 1Z6

Monsieur Louis-Philippe Thibault
Directeur général
Régie régionale de la santé et des services sociaux (02)
930, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2A9

Monsieur Gérard Tremblay

Président
Groupe aide aux enfants tyrosinémiques du Québec
3162, rue Grandville
JONQUIÈRE (Québec)
G7S 2B9

[149]

PARTICIPANTS ET PARTICIPANTES

Monsieur Gervais Aubin, md
Clinique de fibrose kystique
Hôpital de Chicoutimi
C.P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 5H6

Monsieur Maurice Beaulieu
Ministère de la santé et des services sociaux
1075, chemin Ste-Foy, 9e étage
QUÉBEC (Québec)
G1S 2M1

Monsieur Normand Bouchard, md
Président
Comité régional de bioéthique
Hôpital de la Baie
100, av. Dr Desgagné
C. P. 38
VILLE DE LA BAIE (Québec)
G7B 3P9

Monsieur Guy Collin
Vice-recteur à l'enseignement et à la recherche
Université du Québec à Chicoutimi
555, boul. de l'Université est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2B1

Monsieur Roger Desmeules
Directeur général
Collège de Chicoutimi
534, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 1Z6

Monsieur Richard Gagné, md
Département de génétique humaine
CHUL
2705, boul. Laurier
SAINTE-FOY (Québec)
G1V 4G2

Monsieur Camil Girard
Groupe de recherche en histoire
Université du Québec à Chicoutimi
930, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2A9

Madame Ginette Hamel
Clinique de fertilité
Hôpital de Chicoutimi
C. P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 5H6

Monsieur André Jean
La Société canadienne de bioéthique
Recouvrement de la santé physique
Ministère de la santé et des services sociaux
1075, chemin Sainte-Foy, 9e étage
QUÉBEC (Québec)
G1S 2M1

Monsieur Éric Laplante
Coordination de la recherche

Ministère de la santé et des services sociaux
1075, chemin Sainte-Foy, 2e étage
QUÉBEC (Québec)
G1S 2M1

Monsieur Jean Larochelle, md
Clinique de pédiatrie et de tyrosinémie
Hôpital de Chicoutimi
C.P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 5H6

Monsieur Jean Mathieu, md
Clinique des maladies
neuromusculaires
Hôpital de Chicoutimi
C. P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 5H6

[150]

Monsieur Charles Morin, md
Clinique de pédiatrie
Hôpital de Chicoutimi
C.P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 5H6

Madame Suzanne Philips-Nootens, md
Professeur à la Faculté de Droit
Université de Sherbrooke
2500, boul. de l'Université
SHERBROOKE (Québec)
J1K 2R1

Monsieur Jean-Claude Otis
Adjoint au directeur général
Hôpital de Chicoutimi

C.P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 5H6

Monsieur Léopold Riverin, md
DSC de Roberval
Hôtel-Dieu de Roberval
140, rue Lizotte
ROBERVAL (Québec)
G8H 1B9

Madame Huguette Savard
Secrétaire
Régie régionale de la santé et des services sociaux (02)
930, rue Jacques-Cartier est
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 2A9

Monsieur Fernand Simard, md
Clinique de pédiatrie
Hôpital de Chicoutimi
C. P. 5006
CHICOUTIMI (Québec)
G7H 5H6

Fin du texte