



HAL
open science

Génétique : révolutions, révélations : aux sources de l'humanité et du soin

Diane van Haecke

► **To cite this version:**

Diane van Haecke. Génétique : révolutions, révélations : aux sources de l'humanité et du soin. Philosophie. Université Paris-Est, 2018. Français. NNT : 2018PESC2186 . tel-02388768

HAL Id: tel-02388768

<https://theses.hal.science/tel-02388768v1>

Submitted on 2 Dec 2019

HAL is a multi-disciplinary open access archive for the deposit and dissemination of scientific research documents, whether they are published or not. The documents may come from teaching and research institutions in France or abroad, or from public or private research centers.

L'archive ouverte pluridisciplinaire **HAL**, est destinée au dépôt et à la diffusion de documents scientifiques de niveau recherche, publiés ou non, émanant des établissements d'enseignement et de recherche français ou étrangers, des laboratoires publics ou privés.

THÈSE DE DOCTORAT DE PHILOSOPHIE

Génétique : révolutions, révélations
Aux sources de l'humanité et du soin

présentée et soutenue publiquement le 23 mai 2018 par

Diane Van Haecke - d'Audiffret

sous la direction de

Monsieur le **Professeur Éric Fiat**, Université Paris-Est Marne-la-Vallée, LIPHA

devant un jury composé de

P^r Dominique Folscheid, Professeur émérite de l'Université Paris-Est Marne-la-Vallée

P^r Dominique Stoppa-Lyonnet, Université René Descartes – Paris V, Institut Curie

P^r Jean-Philippe Pierron, Université Jean Moulin - Lyon III

P^r Marie Gaille, Université Paris Diderot, Laboratoire Sphère

D^r Catherine Dekeuwer-Carrier, Université Jean Moulin - Lyon III

P^r Patrice Tran Ba Huy, Académie Nationale de Médecine

D^r Bertrand Galichon, Assistance Publique – Hôpitaux de Paris

À Côme,

Remerciements

Je tiens à exprimer ma profonde reconnaissance au Professeur Éric Fiat qui a accepté de diriger ce travail. Je le remercie infiniment de son soutien indéfectible et de son accompagnement éminemment riche et bienveillant.

Ce travail s'est nourri d'un projet de recherche sur la transmission de l'information en génétique humaine mené avec Sandrine de Montgolfier et une équipe pluridisciplinaire, auprès de professionnels de santé et de représentants d'associations de patients et de familles de patients. Je les remercie d'avoir partagé avec générosité et passion leur expérience, leur vécu, leurs souffrances parfois, leurs questions, leurs idées. Chaque rencontre a été une source de motivation majeure pour ce travail.

Je remercie les membres de mon jury, dont la pensée et le travail sont des exemples et des sources d'inspiration depuis de nombreuses années.

Je remercie famille et amis qui m'ont tant soutenue pendant mes recherches, en particulier Stanislas, Blanche, Quitterie et Cyprien d'Audiffret, mes sources de vie ; Béatrice Denoix Van Haecke, mère attentive qui nous a appris la joie du courage ; Paul et Catherine Pasquier-Desvignes pour leur confiance sans faille ; Antoine Guggenheim pour ses apports intellectuels et spirituels précieux ; les membres de l'Association des Brancardiers et Infirmières de l'Ile-de-France pour leurs témoignages auprès des personnes malades et handicapées.

« La rencontre possible et inévitable de l'homme avec lui-même, après la fin des imaginations et des illusions, ne pourra s'accomplir que dans la rencontre de l'individu avec son prochain – et elle devra s'accomplir sous cette forme. L'individu n'aura brisé sa solitude que quand il connaîtra dans l'autre, avec toute son altérité, soi-même, l'Homme, quand il percera vers l'autre de ce point-là, en une rencontre grave et transformatrice. »

Martin BUBER, *Le Problème de l'Homme*

TITRE ET RÉSUMÉ DE LA THÈSE EN FRANÇAIS

Génétique : révolutions, révélations

Aux sources de l'humanité et du soin

La génétique révolutionne la recherche, les pratiques médicales, mais interroge également notre rapport à la vie et à la condition d'homme, en particulier dans notre rapport au temps et à l'incertain. Les débats parlementaires et les discussions professionnelles qui ont accompagné la loi relative à la transmission de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique illustrent bien les enjeux sous-jacents aux révélations de la génétique pour une personne, pour ses apparentés, pour les soignants, pour les scientifiques et pour la société. Entre désir de savoir et volonté de maîtrise, de notre existence comme de l'équilibre de nos sociétés en temps de crises multiples, de nombreux intérêts convergent vers la génétique et son caractère prédictif. Les découvertes des mécanismes génétiques et le séquençage du génome ont permis l'identification de mutations et ainsi la fin de longues et douloureuses errances diagnostiques. Les tests génétiques sont, dans certains cas, prédictifs, décelant une mutation responsable de l'expression tardive d'une maladie. Des mesures de prévention ou une surveillance peuvent alors s'envisager. De nouvelles technologies apparaissent pour intervenir sur le génome lui-même comme les « ciseaux génétiques » Crispr-Cas9 : corriger les mutations ou améliorer le génome et les performances individuelles ? Les révélations par la génétique sur les secrets du vivant semblent infinies. Pourtant, la génétique ôte d'autres voiles qui nous font redécouvrir certains visages de notre humanité, son mystère : par différents mécanismes, elle nous prouve la place de l'incertitude dans l'information génétique et ainsi l'irréductibilité d'une destinée humaine à un destin génétique. La vulnérabilité de notre génome est source de vie, d'évolution, d'adaptation du vivant. En outre, la génétique par son caractère héréditaire et familial, révèle qu'existe en chacun, dans l'intimité de ce génome unique, la marque de l'autre, des autres et même de l'humanité. Ces révélations nous conduisent à renouveler notre rapport à l'autre, comme notre rapport au soin, et ainsi nos droits et responsabilités pour construire l'avenir. Éloge de la vulnérabilité comme force d'unité entre les hommes et avènement d'une éthique de la responsabilité pour autrui par la génétique.

MOTS CLES : génétique, gènes, information, prédiction, parentèle, famille, hérédité, vivant, mystère, altérité, droit, devoir, vulnérabilité, responsabilité

TITRE ET RÉSUMÉ DE LA THÈSE EN ANGLAIS

Genetics: revolutions, revelations

To the sources of humanity and care

Genetics revolutionizes research, medical practices, but also questions our relationship to life and the condition of man, especially in our relationship to time and uncertainty. The parliamentary debates and professional discussions that accompanied the law on the transmission of information to relatives in the event of a genetic disease illustrate the issues underlying the revelations of genetics for a person, for his relatives, for caregivers, for scientists and for society. Between desire to know and will to control, our existence as well as the balance of our societies in times of multiple crises, many interests converge towards genetics and its predictive character. The discovery of genetic mechanisms and the sequencing of the genome have allowed the identification of mutations and thus the end of long and painful diagnostic wanderings. Genetic tests are, in some cases, predictive, revealing a mutation responsible for the late expression of a disease. Prevention measures or monitoring can then be considered. New technologies appear to intervene on the genome itself as the "genetic scissors" Crispr-Cas9: correct mutations or improve the genome and individual performance? The revelations by genetics about the secrets of the living seem infinite. However, genetics remove other veils that make us rediscover some faces of our humanity, its mystery: by different mechanisms, it proves us the place of uncertainty in genetic information and thus the irreducibility of a human destiny to a genetic destiny. The vulnerability of our genome is source of life, of evolution, of adaptation of the living. In addition, genetics by its hereditary and familial nature, reveals that each of us, in the intimacy of this unique genome, has the mark of the other, of the others and even of humanity. These revelations lead us to renew our relationship to each other, as our relationship to care, and thus our rights and responsibilities to build the future. Praise of vulnerability as a force of unity between men and the advent of an ethic of responsibility for others through genetics.

KEYWORDS: genetics, genes, information, prediction, kin, family, heredity, living, mystery, otherness, right, duty, vulnerability, responsibility

SOMMAIRE

Première partie – Génétique : de l'utopie de la prédiction à une nouvelle finalité du soin ?

Chapitre premier - De la connaissance à la maîtrise du vivant : promesses de la génétique ?

- I. De la volonté de maîtrise à l'idéologie de la santé parfaite : aux sources de la fascination génétique
- II. Génétique, révolution du savoir ? Révolution de la médecine ?
- III. De la maîtrise à la démaîtrise : puissance du Vivant

Chapitre II – *Et le gène s'est fait chair* : de la donnée génétique à l'information personnelle

- I. *Et le gène s'est fait chair* : tests génétiques et révélations
- II. L'information génétique face au défi de la technique, de l'incertitude et de l'interprétation
- III. Impératif pluridisciplinaire, recherche du sens et herméneutique pour une éthique de l'information génétique

Deuxième partie – Identité génétique et caractère familial : dépassement de l'individu ?

Chapitre III - Qui a droit à l'information génétique ?

- I. Génétique : de l'individuel au collectif ou de la nécessité du secret
- II. Droits et devoirs en génétique humaine ?
- III. Information à la parentèle en génétique humaine

Chapitre IV - Génétique médicale : la vulnérabilité comme force d'unité

- I. La génétique ou ôter le voile d'Isis ?
- II. La génétique ou le changement de regard sur autrui
- III. Éloge de la vulnérabilité pour une éthique de responsabilité renouvelée

INTRODUCTION

« Côme est mort », voilà trois mots que ma mère est venue me dire alors que, étudiante Erasmus en Italie, je l'accueillais, impatiente, pour vivre 4 jours de visite de Venise et de ses environs. Elle a voulu me l'annoncer de vive voix et je l'en remercie infiniment. Comment apprendre la mort d'un ami d'enfance, d'un jumeau à 7 jours près, par téléphone alors que rien ne vous y avait préparé ? Nous sommes en 2002, Côme a 22 ans, comme moi, il est en stage à l'étranger, comme moi, lui en Espagne, moi en Italie. En mars, il me téléphone pour la dernière fois et nous nous disons qu'il viendrait en Italie et moi en Espagne pour nous voir. Le 21 juin, Côme meurt subitement en 48 heures, ayant simplement attendu que ses parents et l'un de ses frères soient auprès de lui. Côme est mort... il est mort dans les mêmes conditions que son frère Henri en 1985. Des questions se posent. Pourquoi des jeunes en pleine santé peuvent-ils quitter ce monde en 48 heures ? Henri avait montré des signes de fatigue. En interrogeant ses amis, nous apprenons que Côme était fatigué par des examens et son rythme d'étudiant aimant la vie et la fête. Mais Côme a-t-il fait des excès, des erreurs, a-t-il pris des risques ? S'est-il drogué ? Côme s'est senti très mal jusqu'à être hospitalisé. Sous perfusion, il va mieux et peut sortir. Accueilli par des amis, il mange un bon steak... Côme tombe dans le coma. Il mourra 48 heures plus tard. Côme est enterré auprès de son frère le 26 juin.

Trois mois plus tard, séisme. Les parents de Côme reçoivent la visite de cousins qui ont perdu un enfant de 15 ans en 1992. Ils révèlent la cause de la mort de leur fils et ainsi celle de la mort d'Henri et de Côme : une maladie génétique mortelle, mais qui se maîtrise par un régime alimentaire pauvre en protéines, pauvre en steak. Pourquoi n'ont-ils pas parlé de cette maladie génétique auparavant, conscients de la mort d'Henri ? Pourquoi les médecins de ces cousins n'ont-ils rien révélé à cette famille à risque, laquelle devant figurer sur l'arbre génétique ? Côme aurait pu ne pas mourir, comprenons-nous. Séisme.

– *Des morts évitables ou la question de la transmission de l'information génétique à la parentèle*

Les parents de Côme ont voulu que la mort de leur fils ne soit pas vaine. Saisir le législateur afin que cela ne puisse plus se reproduire a été leur combat depuis lors. En 2004, un article de la loi relative à la bioéthique soulève pour la première fois la question de l'information de la parentèle en génétique humaine¹. Cet article préconise une information de la parentèle en cas de maladies génétiques graves pour lesquelles il existe des mesures de prévention ou de soins. Une information indirecte par l'Agence de la biomédecine est envisagée si le patient ne se sent pas capable de porter l'information à sa famille. Une simple préconisation ne pouvait prévenir les drames, aucun décret d'application n'est paru, et ainsi aucune responsabilité ne pouvait être engagée en cas de refus de transmission de l'information.

Après des études de génétique, j'ai poursuivi mes études à l'ESSEC où est née une réflexion sur la bioéthique. J'ai alors proposé aux parents de Côme de les accompagner dans leur réflexion. Je me suis alors inscrite à l'espace éthique de l'AP-HP grâce à l'intérêt du Pr Emmanuel Hirsch. À l'époque, mon engagement était sans doute mû par le souhait de trouver la preuve de déficiences ayant conduit à la mort de Côme. J'ai refusé de poursuivre en thèse à l'issue de mon mémoire. J'avais besoin de temps, de faire mon deuil, de mûrir, de prendre du recul.

– *Les révolutions et révélations de la génétique dans le soin*

Quelques années plus tard, mariée et mère, l'article de loi révisé en 2011² avec une obligation d'informer sa parentèle, je me sens de reprendre la réflexion, de la pousser dans ses retranchements, dans la complexité de la génétique et de son hétérogénéité, dans les difficultés des professionnels de santé, dans la psychologie des patients et des professionnels. Ma quête pour ne pas gâcher des vies humaines s'est transformée et/ou enrichie de la volonté d'accompagner les professionnels de santé et les personnes malades ou concernées par des maladies génétiques, à travers

¹ LOI n° 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique, Art. 3 L. 1131-1 et L. 1131-3 du code de la santé publique.

² LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, Art. L. 1131-1-2 du code de santé publique.

les associations qui les représentent, dans les révolutions et les révélations de la génétique.

Qui aurait dû informer la famille de Côme à la mort du petit cousin ? Pourquoi aurait-il dû informer ? Était-il en mesure de percevoir le caractère vital de cette information ? Chacun n'est-il pas maître de sa vie, de ce qu'il sait, surtout en matière de santé ? Le secret médical n'est-il pas de rigueur ? La génétique, par les gènes que nous partageons entre apparentés, change-t-elle la portée de l'information médicale et du secret qui l'entoure ? Pourquoi des personnes détenant une information parfois vitale sur la santé d'un autre se trouvent-elles en incapacité de parler, de transmettre ? Pourquoi de telles peurs et de tels tabous autour de la génétique ? Toute maladie génétique est-elle concernée par l'obligation d'informer sa parentèle selon la loi de 2011 ? À l'heure des innovations technologiques, du séquençage du génome à très haut débit, de l'augmentation du nombre de données génétiques révélées, une réflexion profonde sur les révélations de la génétique nous paraît fondamentale.

Beaucoup d'investissements et d'espoirs sont mis dans le domaine de la génétique, et pourtant beaucoup de tabous demeurent. Pourquoi la génétique suscite-t-elle autant de fascination que de peur ? Tout prédire et maîtriser notre destin grâce à la génétique : c'est ce qui semble nous être promis d'ici peu. Si tel est le cas, nous serons chacun en mesure, par l'accès à notre génome, de connaître nos maladies actuelles et futures, de les apprivoiser, de les gérer, de les éviter, d'anticiper même notre mort ou notre immortalité peut-être. L'information de la famille ne serait alors plus nécessaire. Mais en sommes-nous là ? Quelle part de réalité a cet avenir de prédiction ? En quoi nous attire-t-il ? En quoi nous effraie-t-il ? L'accès à l'information génétique semble entraîner des réactions et des sentiments ambivalents, voire contradictoires. Nous observons, d'une part, une course effrénée vers les tests génétiques et ce qu'ils peuvent nous révéler de notre santé ou plutôt du futur de celle-ci et, d'autre part, une peur panique de ces informations par le caractère irréfutable, irréversible, qu'elles semblent receler. Quelles influences pèsent sur notre rapport à la génétique ? Quelles en sont les conséquences dans la pratique scientifique et médicale ? C'est ce que nous explorerons dans le premier chapitre de cette thèse. Nous poursuivrons dans le

second chapitre en soulignant la différence entre la donnée et l'information génétique : lire n'est pas comprendre. La multiplicité des acteurs engagés et concernés par l'information génétique, leur culture, leurs intérêts et leur psychologie impliquent une herméneutique et rendent indispensable le développement d'une éthique de l'information. Qu'est-ce qu'une information génétique : l'expression d'une donnée ou la communication de conséquences réelles et compréhensibles sur sa santé ?

Cette première partie de la thèse sera une exploration de la génétique entre soif de savoir et incertitudes, entre destin génétique et destinée humaine, entre volonté de maîtrise et dynamique du vivant. La génétique révolutionne-t-elle le savoir et notre rapport à lui ? Révolutionne-t-elle la médecine et l'information médicale ?

– *Révélation anthropologiques : aux sources de l'humanité*

Nous poursuivons notre réflexion dans une seconde partie sur des révélations de la génétique sous un angle plus anthropologique par sa double dimension identitaire (génome unique) et familiale (gènes hérités et partagés entre apparentés). Prédictive, identitaire et familiale, l'information génétique suscite de nombreux intérêts. Alors, qui a droit à cette information ? Comment concilier protection de l'individu et intérêts économiques ? Génome unique certes, mais aussi gènes hérités, transmis, partagés. Comment la génétique interroge-t-elle la notion de famille comme celle de la responsabilité à l'égard d'autrui, membre de cette « famille » et potentiellement concerné par l'information de santé détenue ? Pour en comprendre les enjeux, nous nous appuyerons sur une analyse de la loi sur l'information à la parentèle en cas de maladies génétiques réalisée à travers une enquête auprès de professionnels de santé et une dizaine de représentants d'associations de patients.

Dans cette étude, nous nous demanderons si la génétique, tout en augmentant nos capacités d'anticipation, de prévention sur notre santé, nos capacités d'action sur notre avenir, ne nous révèle pas dans le même temps le profond mystère de notre existence et de notre destinée. Nous nous demanderons également si la génétique, par sa double dimension identitaire et familiale, ne nous invite pas à repenser nos

relations à nous-mêmes et aux autres. Mystère, identité et altérité intrinsèque, la génétique ne révèle-t-elle pas, par sa puissance de connaissance de notre intime, nos vulnérabilités ?

Nous nous appliquerons enfin à savoir si ces potentialités de la génétique conjuguées à ses révélations de mystère et de liens entre les personnes pourraient indiquer un chemin pour l'Homme pour vivre à l'ère de l'*homo geneticus* : vivre les évolutions scientifiques et technologiques au service de l'interdépendance, au service de la fraternité humaine ? La vulnérabilité comme force d'unité ?

PREMIÈRE PARTIE

GÉNÉTIQUE : DE L'UTOPIE DE LA PRÉDICTION À UNE NOUVELLE FINALITÉ DU SOIN ?

Pourquoi la génétique suscite-t-elle à la fois tant de fascinations et de peurs ? Comment expliquer qu'un tel essor des tests génétiques s'accompagne dans le même temps d'une incapacité pour certaines personnes à assumer les révélations ainsi obtenues ? La génétique peut-elle prédire notre avenir ? C'est ce que semblent indiquer certains articles parus dans les médias ces dernières années³. Quelles en sont les conséquences en matière de soins ? Quelle est la réalité du caractère prédictif de la génétique ? Voilà les différentes questions que nous souhaitons explorer dans cette première partie.

– *Découverte de l'ADN : révolution génétique du savoir*

En 1953 est découverte par Watson et Crick la double hélice d'ADN (Acide désoxyribonucléique), ce qui constitue une révolution dans la compréhension des mécanismes du vivant. La génétique, en tant que science, est alors née. Il s'agit de l'étude du matériel génétique d'un être vivant ou d'une espèce, le génome, qui détermine un grand nombre de mécanismes du vivant. Le génome comporte environ 22 000 gènes qui codent pour des protéines⁴. Ceux-ci ne représentent qu'une très faible proportion du génome⁵. Chaque gène correspond à une séquence d'ADN connaissant des variations d'un individu à l'autre. Ces dernières peuvent, dans certains cas, être une mutation, une différence par rapport à la séquence de référence du génome, et entraîner alors une pathologie. La corrélation entre ces mutations et l'expression de maladies a été mise en évidence dans un certain nombre de cas. On compte plus de 8000 maladies génétiques dues à des mutations d'un seul gène

³ « Les prodiges de la Médecine Prédictive » in *Le Point*, n° 2144, 2013 ; « La santé & la médecine - Soigner hier et aujourd'hui, réparer demain », in *Hors-Série Le Monde La Vie*, juillet 2017.

⁴ Stoppa-Lyonnet D. et Lyonnet S., *Les 100 mots de la génétique*, Paris, PUF, coll. « Que sais-je ? », 2017, p. 13.

⁵ *Idem*, p. 5.

(monogéniques), certaines fréquentes comme l'hypercholestérolémie familiale ou la drépanocytose, d'autres extrêmement rares⁶. Dans les maladies à composante génétique, ce sont les maladies multifactorielles les plus fréquentes, mais également les moins bien comprises. La *génétique médicale* cherche à apporter des réponses ou éléments de réponse à des maladies jusqu'alors incomprises et, parfois même, la possibilité de prévenir leurs conséquences.

– *Prédiction génétique entre réalité, utopie et idéologie.*

Le domaine de la génétique est l'objet de très importants investissements humains et financiers. De nombreux articles parus dans des médias de masse évoquent la capacité prédictive de la génétique et donc sa capacité non seulement à maîtriser notre avenir, mais également à nous conduire à l'immortalité. La génétique nous permettrait de maîtriser notre destin, de mieux soigner, voire d'éradiquer les maladies. Quelles sont les motivations de cette révolution en marche ? Nous nous proposons d'étudier ce que révèle cette fascination de la génétique, de ses potentialités et de ses secrets. La génétique nous ferait-elle passer du progrès dans la connaissance du vivant à la maîtrise même du vivant ? La génétique serait-elle une *fin* pour la médecine ? Un but (*telos*) ou un achèvement ?

L'étude des gènes et l'identification d'une corrélation entre une mutation et l'expression d'une maladie donnent parfois la capacité de prédire. Le généticien tend alors à se substituer à la Pythie. Mais sa parole est-elle annonciatrice de vie ou de mort *certaine* ? Son action *seule* pourra-t-elle déterminer la survie ou la mort de son patient ? Observons aussi qu'une prédiction, une corrélation mutation/pathologie ne donne pas toujours accès à un traitement ou à des mesures de prévention. Observons encore que, dans certains cas, malgré des mesures de prévention, la *prédiction* peut se réaliser. Tout cela n'est pas sans rappeler Œdipe qui réalise son destin en essayant de l'éviter. Nous voyons dès ici la différence entre le destin, d'origine surnaturelle, et la nécessité, d'origine naturelle. Surgissent alors les limites du recours au terme de *prédiction* génétique. Nous tenterons d'analyser les raisons de cette fascination pour la prédiction dans la société actuelle et ce que cela révèle en creux. Par ailleurs, nous développerons l'argumentation de ses limites

⁶ *Ibid.*, p. 20.

grâce aux révélations de la génétique elle-même, et à l'observation du vivant. Quelle est la réalité de la prédiction ? Oracle du médecin parfois contredit par la vie elle-même. Incertitude inhérente à la génétique et au vivant, dynamique et mystère du vivant seront mis en exergue pour explorer l'irréductibilité de la vie à une prédiction, aussi scientifique soit-elle. Ces incertitudes dans le passage de la présence d'une mutation au sein du génome à sa réalité dans la vie d'une personne nous invitent à revenir sur la distinction entre la *donnée* et l'*information* génétique.

Les séquences auxquelles nous avons accès grâce aux avancées technologiques et scientifiques aujourd'hui ne sont pas toutes caractérisées. Leur influence sur le vivant n'est pas suffisamment mise en évidence. La donnée génétique, le trait génétique, peut aussi bien révéler la cause d'une situation pathologique que le risque d'apparition d'une maladie, ou encore, ne donner aucune information. De même, selon les maladies concernées, la corrélation entre une mutation et l'expression d'une maladie peut être extrêmement variable. Ainsi la donnée (data) génétique est à considérer avec la connaissance scientifique réelle qu'elle comporte : pénétrance, expression, épigénétique, caractère multifactoriel, etc. Qu'est-ce qu'une information génétique ? Ou plutôt quelle information contient une donnée génétique ?

En fonction des éclairages apportés aux deux premières questions : attrait de la génétique et de son caractère prédictif et limites informationnelles des données génétiques, nous pourrions nous interroger sur leurs conséquences dans les pratiques médicales. Qu'est-ce qu'informer à l'heure où la frontière entre recherche et soin est de plus en plus ténue ? Qu'est-ce qu'informer au regard de la complexité des éléments portés à la connaissance du médecin et des éléments récupérés de plus en plus facilement par les patients, notamment par Internet ou par des tests génétiques en libre accès ? Les potentialités de la génétique dans la connaissance des phénomènes physiopathologiques ainsi que les fantasmes et peurs qu'elle suscite de par ses capacités prédictives sont importants. Il est dès lors impératif d'en étudier les réalités, d'éclairer les finalités qu'on lui assigne, afin de se mettre en capacité de développer une éthique de l'information génétique.

Nous identifierons dans un premier temps (chapitre I) ce qui nous pousse à vouloir connaître et maîtriser notre avenir et le vivant ainsi que les réponses données

par la génétique et le vivant lui-même. Nous nous interrogerons ensuite (chapitre II) sur la distinction entre les notions de donnée et d'information génétique pour mieux comprendre le caractère prédictif prêté aux tests génétiques dans leur ensemble et ce que cela implique pour l'exercice de la génétique médicale.

CHAPITRE PREMIER

DE LA CONNAISSANCE À LA MAÎTRISE DU VIVANT : PROMESSES DE LA GÉNÉTIQUE ?

La génétique suscite l'attrait des médias, des investisseurs. Pour quelles raisons ? Sans doute, et ce sera notre réflexion, à cause des réponses qu'elle prétend apporter aux énigmes jusque-là incomprises du vivant et de la condition humaine, ainsi que par la maîtrise du vivant qu'elle semble promettre à chacun de nous. Pourquoi parler de maîtrise du vivant quand on parle de génétique ? La génétique semble relier nos vies à un déterminisme biologique et nous faire la promesse de prédire notre avenir. Face à une capacité de prédire, deux désirs naissent assez spontanément : d'une part, celui de résister à ce destin parfois tragique de la maladie génétique et, d'autre part, celui de changer ce destin inscrit dans nos gènes. Comment ? Différentes voies peuvent être explorées. D'abord, le développement de thérapeutiques agissant sur les produits biologiques issus de l'expression des gènes. Ensuite, le développement de thérapeutiques compensant le défaut ou la mauvaise expression des gènes. Enfin, la compréhension des mécanismes génétiques pour les maîtriser, allant parfois jusqu'à la modification de ces gènes. Dans cette hypothèse, deux cas se présentent : une modification dans les cellules somatiques (cellules de la personne considérée, n'ayant aucun rôle dans la reproduction) ou une modification dans les cellules germinales qui transforment ainsi le gène pour toute la descendance de la personne.

Comprendre les mécanismes des maladies pour tenter de les éviter, en maîtriser ainsi les contours, n'est-ce pas le rôle des scientifiques et des médecins ? Si, bien sûr. La génétique modifie-t-elle la réponse à cette question ? Sans doute pas. Change-t-elle quelque chose ? Peut-être le passage de la volonté de maîtrise de la maladie à la volonté de maîtrise du vivant depuis son origine jusqu'à son dénouement et cela, par l'accès à ce qui semble déterminer celui-ci : les gènes. Connaître les gènes pour prévenir ; connaître les gènes pour prédire ; connaître pour transformer ; transformer pour améliorer la vie humaine ; transformer pour

améliorer l'humain et les problèmes de société, économiques et politiques : pourquoi s'opposer à cet irrésistible enchaînement ? Et d'ailleurs doit-on s'y opposer et dans quelle mesure ?

La quête du savoir, la volonté de comprendre le vivant peut aller jusqu'à la volonté de le maîtriser, de le dominer. Comprendre les mécanismes du vivant, la physiologie, comprendre les causes des maladies, et ainsi déterminer des méthodes thérapeutiques ; ou comprendre pour connaître ; ou encore, tester la puissance humaine sur la nature, sur les origines de l'être, sur la mort. La finalité de la quête du savoir est donc en question. Quelle est la réalité du caractère prédictif de la génétique ? Y a-t-il une utopie de la prédiction génétique ? Quelle(s) fonction(s) de l'utopie ? Que change la génétique par rapport à ce désir ? Une capacité à transformer cet avenir, ce destin, à accéder à la santé parfaite ? Assiste-t-on à la naissance d'une idéologie ?

Dans ce chapitre, nous explorerons d'abord les tenants de cette volonté de maîtrise et cette utopie de la prédiction qui semblent être à l'œuvre dans notre rapport à la génétique, et nous faire tendre vers une idéologie de la santé parfaite (I-D). Ensuite, nous nous demanderons comment la génétique les nourrit et y répond : la génétique porte-t-elle une révolution du savoir sur le vivant et ainsi sur notre rapport à la santé (I-II) ? Enfin, nous mesurerons les limites de cette maîtrise par un voyage au sein même du vivant et de ses mystères que la génétique révèle (I-III).

I. De la volonté de maîtrise à l'idéologie de la santé parfaite : aux sources de la fascination génétique

La génétique, par sa capacité prédictive, prétend nous faire accéder à la maîtrise de nos vies. De la volonté de bien vivre à la volonté de maîtriser sa vie, sa santé et d'éradiquer la maladie voire la mort, quelle différence ? De la capacité de prédire, et ainsi de prévenir une maladie, à l'utopie de la prédiction au service d'une santé parfaite ou d'hommes sans défaut ? Qui ne souhaiterait pas éviter la maladie et ses souffrances, pour lui-même ou pour son enfant ? Mieux soigner *ou* maîtriser la nature et ses défauts pour ne plus avoir à soigner ? N'est-ce pas la promesse de la génétique ?

L'objectif de la génétique médicale est de lutter contre les maladies et leur expression qui entraînent souffrance physique, psychique et spirituelle. Ainsi, comprendre les mécanismes qui aboutissent à un état pathologique est l'un des enjeux majeurs de la recherche médicale et du savoir scientifique. Combien de personnes ont souffert de ne pas savoir de quels maux elles étaient atteintes ! L'errance diagnostique isole les personnes malades, car à défaut d'identification de leur maladie, elles ne peuvent bénéficier d'aucune aide sociale ou financière, d'aucune reconnaissance non plus de leur état dans leur vie quotidienne professionnelle et familiale. Après détermination des mécanismes de la maladie sont recherchées des solutions thérapeutiques pour guérir, pallier, soigner, accompagner les personnes malades. Autant de mots pour autant de situations différentes.

Par l'essor de la génétique, des situations pathologiques ont enfin pu être comprises : la répétition de cet état dans la famille, les sauts de générations, pourquoi seuls les garçons sont atteints, etc. Par les mécanismes de la génétique et certaines corrélations directes entre la présence d'une mutation sur un gène et l'expression d'une maladie ou une forte prédisposition à la développer, associés au caractère héréditaire de la génétique, cette *science* semble porter en elle la capacité de prédire et donc, avec quelques efforts, de contrer un insupportable destin.

De la Pythie grecque, que l'on interrogeait pour connaître son avenir, à nos connaissances actuelles, prédire l'avenir et le maîtriser semble répondre à un désir profond de l'Homme, un désir peut-être même ontologique. Prédire son avenir pour le maîtriser ou même le transformer. Désir ou utopie ? Ne sont-ce pas des moteurs de l'action : pour mieux soigner, pour envisager une santé parfaite, pour construire *Le Meilleur des mondes* ? Après être revenus sur les risques d'une idéologie, nous nous interrogerons sur la pulsion *épistémophilique* qui semble être à l'œuvre dans la science moderne, afin de mieux comprendre comment une logique gestionnaire de la vie semble poindre sous-tendant une volonté consciente ou inconsciente de légitimer un droit à la santé.

Du désir de savoir à l'utopie de la prédiction : risque d'idéologie en génétique

Pour mieux comprendre ce qui est à l'œuvre aujourd'hui dans notre rapport à la génétique et son caractère prédictif, nous souhaitons faire un petit détour épistémologique sur les notions de désir de savoir, d'utopie, voire d'idéologie, de la prédiction. Le désir apparaît comme une caractéristique incontournable de la condition humaine⁷. Le désir de savoir et de prédire est celui qui nous intéresse ici. Comme tout désir, celui-ci provoque une motivation pour l'action. En effet, comment pratiquer la recherche ou la médecine sans le désir de comprendre les mécanismes physiologiques et physiopathologiques sous-jacents ? Mais le désir est également lié à la souffrance : souffrance d'un désir qui peine à être assouvi, souffrance liée au besoin de désirer qui réapparaît dès que le premier désir est assouvi. Comment alors imaginer freiner certaines recherches biomédicales ? Le faut-il d'ailleurs ? Contrairement au besoin qui renvoie à une dimension biologique (manger, respirer, etc.), le désir se réfère davantage à une dimension psychique de l'Homme et à une représentation culturelle qui entraîne le désir à changer sans cesse d'objet. *Désir* vient du latin *sidus* qui signifie « astre ». Le désir est étymologiquement le regret d'un astre disparu. Il est une forme de manque. De quel manque le désir de savoir est-il le reflet ? Quel astre perdu poursuivons-nous dans le désir de savoir à l'œuvre dans la science génétique ?

Le désir de savoir en génétique : la richesse du manque

Qu'est-ce qui caractérise le désir de savoir en génétique ? Et comment peut-il se transformer en utopie, voire en idéologie ? Ce désir de savoir est peut-être le reflet de notre origine sans défaut et perdue à jamais par le péché d'Adam et Ève, l'infini regret de notre immortalité, le manque d'un *Eden* perdu, d'un paradis, d'une vie sans défaut, sans souffrance. Soif humaine intarissable que de retrouver cette condition originelle et qui, avec les progrès de la technologie et de la science, semble à portée de main et se transforme alors aisément en idéologie.

⁷ Il n'est pas impossible que l'impérialisme génétique nous amène un jour à dire que ce désir est génétique.

Diotime, à la fin du *Banquet* de Platon, nous éclaire sur cette soif intarissable, marque du désir conditionné par la conscience d'un manque. Pour cela, il met en scène la naissance d'Éros. Au cours d'une fête en l'honneur de la naissance d'Aphrodite, Poros s'est enivré alors même qu'il est le fils de Métis, symbole de la ruse. Pénia, mendicante poussée par le désir de sortir de sa misère, s'approche de Poros et profite de son état pour lui faire un enfant. L'amour, le désir, est ainsi fils de Poros (Expédient), incarnant la plénitude et la richesse, et de Pénia, représentant la pauvreté et le manque. Que nous révèle cette généalogie double et contradictoire du désir ? *Sortir de sa misère*, sortir de notre condition insupportable, douloureuse, d'être malade ou en proie à l'être, sortir de notre finitude pour atteindre *la plénitude*, n'est-ce pas ce que semble nous promettre la génétique, ne sont-ce pas de belles motivations propres à nourrir notre désir inassouvi de savoir en génétique ?

« [...] En premier lieu, toujours il est pauvre, et il s'en faut de beaucoup qu'il soit délicat et beau comme la plupart des gens se l'imaginent ; mais, bien plutôt, il est rude, malpropre ; un va-nu-pieds qui n'a point de domicile, toujours couchant à même la terre et sans couvertures, dormant à la belle étoile sur le pas des portes ou dans la rue ; tout cela parce que, ayant la nature de sa mère, il fait ménage avec l'indigence⁸ ! »

L'Amour est ici décrit avec tous les qualificatifs du manque, du besoin, du dénuement. Il donne l'impression d'une éternelle insatisfaction, d'une quête perpétuelle puisqu'il « n'a point de domicile ». Le même texte ajoute que « conformément à la nature de son père, il guette, embusqué, les choses qui sont belles et celles qui sont bonnes, car il est vaillant, aventureux, tendant toutes ses forces ; chasseur habile, ourdissant sans cesse quelque ruse ; curieux de pensée et riche d'idées expédientes, passant toute sa vie à philosopher ; habile comme sorcier, comme inventeur de philtres magiques, comme sophiste ». L'Amour est chasseur de belles et bonnes choses, il est à la fois rusé et sorcier pour mieux les posséder. Quête incessante et aventureuse vers de nouvelles possessions. Chaque découverte scientifique est un progrès tout comme chaque avancée technologique est une prouesse.

⁸ Platon, *Le Banquet*, Paris, Gallimard, Folio/Essais, [380 av. J.-C.] 2015, pp. 110-112.

Éros – fils de la richesse, de la ruse, de l'indigence et du manque – naît et devient le compagnon d'Aphrodite, la beauté. Comment rapprocher ces deux versants de l'Amour, cette ambivalence intrinsèque ? Comment se vit-elle ? L'Amour passe de la vie resplendissante à l'agonie puis de l'agonie à la vie, l'une appelant l'autre. Diotime nous livre l'explication de cette nature double de l'Amour :

« Entre savoir et ignorance maintenant, Amour est intermédiaire. Voici ce qui en est. Parmi les Dieux, il n'y en a aucun qui s'emploie à philosopher, aucun qui ait envie de devenir sage, car il l'est ; ne s'emploie pas non plus à philosopher, quiconque d'autre est sage. Mais pas davantage les ignorants ne s'emploient, de leur côté, à philosopher, et ils n'ont pas envie de devenir sages ; car ce qu'il y a de précisément fâcheux, dans l'ignorance, c'est que quelqu'un, qui n'est pas un homme accompli et qui n'est pas non plus intelligent, se figure l'être dans la mesure voulue : c'est que celui qui ne croit pas être dépourvu n'a pas envie de ce dont il ne croit pas avoir besoin d'être pourvu⁹. »

Dans la dernière partie du texte, le désir ne peut exister que par la conscience du manque. Savoir ou ignorer éteignent le désir. Le désir de savoir lui-même ne peut se fonder que sur la conscience du manque, de l'ignorance, sur la soif du désir d'apprendre. Désir de comprendre ce qui nous échappe et, surtout, ce qui nous fait souffrir. Désir de tout ce qui peut nous rapprocher de l'*Eden* perdu, de ce qui peut nous sortir de cette condition *misérable*. On comprend alors l'intérêt que suscitent les progrès scientifiques nourrissant l'espoir d'un monde meilleur, d'une autre condition possible, voire d'une santé parfaite et d'une immortalité. Si on ne pense pas manquer de quelque chose, on ne le désire pas et l'on n'agit pas pour l'acquérir. Or, n'existe-t-il pas justement une tendance à créer ces manques par des informations tapageuses et parfois sans fondement sur des prouesses scientifiques, couplées à une glorification de l'individualisme et de la performance ? Si l'immortalité est possible, elle nous manque, désirons-la et agissons pour l'obtenir !

⁹ *Idem*

Désirer, c'est manquer d'un objet dont on a l'image, et cette image est déjà une richesse. La motivation du chercheur réside bien dans son hypothèse scientifique, dans l'image projetée du résultat de sa recherche. Et, par suite, on ne désire plus ce que l'on possède, ce qui explique ce passage du sentiment de vie florissante à celui d'agonie. Le désir est l'état intermédiaire dans lequel il est préférable de rester, car il est promesse d'un bonheur qui nous suffit à être heureux.

« Tant qu'on désire on peut se passer d'être heureux ; on s'attend à le devenir : si le bonheur ne vient point, l'espoir se prolonge, et le charme de l'illusion dure autant que la passion qui le cause. Ainsi cet état (le désir) se suffit à lui-même, et l'inquiétude qu'il donne est une sorte de jouissance qui supplée à la réalité, qui vaut mieux peut-être. Malheur à qui n'a plus rien à désirer ! Il perd pour ainsi dire tout ce qu'il possède. On jouit moins de ce qu'on obtient que de ce qu'on espère et l'on n'est heureux qu'avant d'être heureux. En effet, l'homme, avide et borné, fait pour tout vouloir et peu obtenir, a reçu du ciel une force consolante qui rapproche de lui tout ce qu'il désire, qui le lui rend présent et sensible, qui le lui livre en quelque sorte, le modifie à son gré, et c'est ce qui fait de l'imagination sa passion la plus douce.

Mais tout ce prestige disparaît devant l'objet même ; rien n'embellit plus cet objet aux yeux du possesseur ; on ne se figure point ce qu'on voit ; l'imagination ne pare plus rien de ce qu'on possède, l'illusion cesse où commence la jouissance. Et voilà pourquoi le pays des chimères est en ce monde le seul digne d'être habité¹⁰. »

Comment arrêter le désir de savoir qui nous promet le mieux-être, la santé, la performance, voire l'immortalité ? Le texte précité nous éclaire : il faut prolonger l'état de désir plutôt que de l'assouvir. La motivation du chercheur semble se nourrir de ce qui manque à son savoir, à sa compréhension des mécanismes qui l'intéressent. Excitation de l'hypothèse et de l'expérience par l'espoir qu'elles suscitent. Le désir, par l'espoir, le charme de l'illusion, la passion et l'inquiétude, autorise la patience du chercheur. Il est engagé totalement par les émotions du désir.

¹⁰ Rousseau J.-J., *Julie ou la Nouvelle Héloïse*, VI^e Partie, Lettre VIII, Paris, Flammarion, [1761] 1967.

La force consolante de l'image que l'on poursuit permet l'engagement patient et déterminé dans la quête.

« On jouit moins de ce qu'on obtient que de ce qu'on espère ». Chaque avancée dans le savoir devra déboucher sur un nouveau désir, sur un nouveau savoir à débusquer. Or, selon Spinoza, le désir est bien le moteur de toute entreprise humaine, le moteur par lequel l'être humain persévère dans son être. La question est alors de savoir quel est l'objet du désir et quel usage nous en faisons afin qu'il n'occasionne pas une souffrance trop importante. Autrement dit, que de richesse, le manque ne devienne pas intolérable. Quand la réalité paraît insupportable, qu'elle semble pencher inexorablement vers la condition de Pénia, n'y a-t-il pas un risque d'impatience faisant basculer du désir à l'utopie ?

L'utopie de la prédiction génétique ou l'impatience d'un mieux

L'articulation du désir et de l'utopie. La bascule de l'un à l'autre résulte sans doute de l'exaspération d'une situation et de l'impatience d'en trouver l'issue. Face à certaines maladies génétiques, comment ne pas s'impatienter alors que la science prétend progresser, alors qu'on annonce des prouesses qui permettront bientôt d'éviter que la maladie ne s'exprime, par simple modification du génome ? Du désir d'être soigné, ou mieux soigné, comment résister à l'utopie d'un génome maîtrisé ?

L'utopie est-elle une expression du désir ou une déformation de celui-ci ? On retient souvent une définition négative de l'utopie comme un monde inaccessible, fantasmagorique, pour des personnes empreintes d'angélisme ou pour des fous. Pourtant, l'imagination n'est-elle pas ce qui nous permet de vivre nos réalités comme l'évoquait Rousseau ? Face à certaines réalités du monde, l'Homme se prend en effet à rêver d'un ailleurs. Comme le relate Claude Mazauric à propos de l'œuvre *Utopia* de Thomas More : « l'utopie remplit une triple fonction : en nourrissant le rêve d'une société meilleure parce que différente, elle alimente l'espoir rétrospectif d'une transformation volontaire du monde réel ; en décrivant l'organisation idéale de ce monde inaccessible, elle favorise la prise de distance critique à l'égard des institutions politiques et sociales inégalitaires dans lesquelles nous vivons ; en opposant la possibilité d'une autre vie à l'esprit d'accoutumance

et d'acceptation de ce qui nous entoure, la démarche utopique peut devenir une invitation à la contestation pratique, en tout cas un refus de la résignation au malheur de vivre¹¹ ». Nous observons bien ici, en vertu d'une utopie d'un monde meilleur, l'ambivalence possible dans l'orientation de nos désirs et les conséquences que cela peut engendrer pour les personnes comme pour les sociétés. Dans la triple fonction que More donne à l'utopie, c'est la transformation du réel, des pratiques et des institutions, qui semble visée par refus de la résignation et prise de distance critique. Il ne semble pas indiquer le chemin d'une révolution souvent animée d'idéologies.

Fonctions de l'utopie en génétique humaine. Ne pas se résigner à la souffrance ou à la maladie en poursuivant la recherche pour comprendre et définir des solutions thérapeutiques. Prendre de la distance pour analyser les manques dans les structures de recherches et de soins et dans les politiques qui en ont la charge. Prendre également de la distance avec ce que les sciences peuvent nous conduire à envisager. Et ainsi, nous mettre en action pour transformer nos réalités, avec pragmatisme et détermination pour que l'utopie d'un monde sans maladie oriente l'avenir vers une médecine plus efficace d'un point de vue thérapeutique et humain, plutôt que vers une hiérarchisation des individus selon que la qualité de leur génome leur autorise ou non l'accès à une vie douce. Le risque d'une instrumentalisation néfaste d'une utopie d'un monde sans maladie réside peut-être dans la tentation de commencer par une transformation de nos réalités et donc du vivant et cela, avant même d'avoir analysé les possibles et leurs conséquences. En finir avec le monde de la maladie, du handicap et de la mort, n'est-ce pas en finir avec le monde de la souffrance ? Pour une part certainement ! Plus de handicap, plus de maladies ! Qui pourrait s'y opposer ? Prenons toutefois un moment pour nous demander si cela suffirait à éradiquer les souffrances, et demandons-nous également par quels moyens nous y parviendrions. Le vivant et la personne humaine seraient-ils respectés ?

L'utopie est-elle *a-topos*, un lieu qui n'existe pas ou l'*eu-topos*, le bon lieu ? L'utopie est l'impatience du désir, l'impossibilité de se satisfaire des injustices et des souffrances du monde et assez rapidement de la condition humaine elle-même.

¹¹ More T., *L'Utopie*, préface de C. Mazauric, Paris, Editions J'ai lu, [1516] 2014, pp. 8-9.

En bref, elle est la nostalgie d'un *Eden* perdu. Cette exaspération, cette impatience se nourrit aujourd'hui des progrès de la connaissance et de la science, de la promesse de la venue d'une situation meilleure, plus belle. Plus on se rapproche de l'objet désiré, plus l'écart avec lui est insupportable. Comment supporter d'être impuissant face à la maladie avec tant de connaissances et de moyens ? La désespérance et les idéologies ne sont alors pas très loin.

Aidons-nous, pour comprendre les risques encourus, de l'œuvre *Le meilleur des mondes* d'Aldous Huxley. L'auteur a montré comment le désir d'un monde meilleur peut se transformer en utopie du meilleur des mondes et finir par nier la personne humaine elle-même pour assurer un ordre, une société stable. L'ouvrage porte l'épigraphe suivante sur les limites des utopies : « Les utopies apparaissent bien plus réalisables qu'on ne le croyait autrefois. Et nous nous trouvons actuellement devant une question bien autrement angoissante : comment éviter leur réalisation définitive ? ... Les utopies sont réalisables. La vie marche vers les utopies. Et peut-être un siècle nouveau commence-t-il, un siècle où les intellectuels et la classe cultivée rêveront aux moyens d'éviter les utopies et de retourner à une société non utopique moins "parfaite" et plus libre. » Est dénoncée ici non pas l'utopie de Thomas More, mais celle d'une perfection : le passage du désir d'un monde meilleur, d'un état de santé meilleur, au fantasme du meilleur des mondes construit, conditionné, maîtrisé... par quelques-uns.

Utopie comme source d'inspiration créatrice et évitement du fatalisme, ou utopie comme enfermement ? Face à la maladie génétique, s'impatienter d'un mieux, par l'accès aux prédictions du génome et à nos capacités croissantes de compréhension et d'intervention, semble pousser chercheurs et médecins à la créativité : utopie créatrice. En revanche, comment se prémunir d'un enfermement, d'une lecture génétique de l'ensemble de notre existence pour tenter de la maîtriser, de la perfectionner ? Comment discerner ? Quelle sagesse ? Quelle limite à l'utopie, à la transformation du réel ?

La génétique pour Le meilleur des mondes, de l'utopie à l'idéologie

« Tous les événements sont enchaînés dans le meilleur des mondes possibles¹² », disait Pangloss dans *Candide ou l'Optimisme* de Voltaire. Face à cet optimisme béat qui tendait au fatalisme, Voltaire montre les imperfections du monde et y introduit un homme capable d'améliorer sa condition en cultivant son jardin. Face à la maladie génétique, deux possibles s'offrent à nous : l'acceptation, voire la résignation de Pangloss ou le déploiement des capacités humaines pour dépasser notre condition, pour mieux soigner, pour prévenir la maladie.

Le meilleur des mondes d'Aldous Huxley présente une approche différente. Huxley expose en 1932 puis en 1946, après les crimes nazis, un monde prônant la « stabilité¹³ » par un « état totalitaire vraiment efficace [qui] serait celui dans lequel le tout-puissant comité exécutif des chefs politiques et leur armée de directeurs auraient la haute main sur la population d'esclaves qu'il serait inutile de contraindre parce qu'ils auraient l'amour de leur servitude [...] » par « une technique fortement améliorée et la suggestion – au moyen d'un conditionnement dans l'enfance, et plus tard, à l'aide de drogues », mais aussi par « une science complètement évoluée des différences humaines, permettant aux directeurs gouvernementaux d'assigner à tout individu donné sa place convenable dans la hiérarchie sociale et économique ». Est également requis l'usage de substances de plaisir et d'évasion et, enfin, « un système eugénique à toute épreuve, conçu de façon à standardiser le produit humain et à faciliter la tâche des directeurs¹⁴ ». Huxley décrit ici les potentialités assignées aujourd'hui, consciemment ou inconsciemment, à la génétique en association aux autres technologies. En effet, les projets transhumanistes et post-humanistes déclarent répondre aux inégalités de santé et inégalités sociales par le développement d'une société eugéniste. Différentes chapelles s'observent pourtant avec des « opinions opposées sur des points déterminants (...) Par exemple

¹² Voltaire, *Candide ou l'Optimisme*, in *Œuvres complètes de Voltaire*, Paris, Garnier, [1759] 1877, tome 21, pp. 214-218.

¹³ Huxley A., *Le Meilleur des Mondes*, Paris, Plon, « Pocket », [1932 – 1946] 2005, p. 70. « La stabilité, insista l'Administrateur, la stabilité. Le besoin fondamental et ultime. La stabilité. D'où : tout ceci. »

¹⁴ *Idem*, p. 19.

sur les aspects sociaux, il existe des différences notables entre ceux qui défendent l'égalité d'accès aux innovations techniques et d'autres qui ne s'y attachent pas¹⁵. » Nous observons aussi que ces recherches bénéficient aujourd'hui à quelques entreprises seulement : « Seule certitude, la capitalisation boursière des GAFAM a dépassé celle du CAC 40¹⁶ ! » La société eugéniste visée ne serait-elle pas alors maîtrisée par quelques-uns uniquement ? Ces projets, même s'ils ne reçoivent pas encore l'adhésion de tous, font aisément leur lit en chacun de nous, par un écart de plus en plus insupportable à vivre et déjà évoqué, entre les promesses des technosciences et des situations de fragilité.

– *Une question de liberté ?*

En 1946, Aldous Huxley concluait sa préface en nous laissant le choix : « que nous nous décidions à décentraliser et à utiliser la science appliquée, non pas comme une fin en vue de laquelle les êtres humains doivent être réduits à l'état de moyens, mais bien comme le moyen de produire une race d'individus libres », à moins de préférer la « tyrannie-providence de l'Utopie¹⁷ ». Nous n'avons de choix qu'entre ces deux solutions.

Des produits humains de différentes castes Alpha-Plus, Bêta, Gamma, Delta, non pas contraints par la violence, mais par le conditionnement pour que tous aient et aiment leur place dans la société. Utilitarisme bienheureux par une stabilité sociale provoquée et maîtrisée — « chacun appartient à tous les autres¹⁸ » — grâce, notamment, à une liberté sexuelle totale et promue, à l'accès à des substances euphorisantes, à l'anéantissement de la culture et de l'histoire. Mais pas de violence physique chez Huxley, « pour gouverner, il s'agit de siéger et non pas d'assiéger. On gouverne avec le cerveau et avec les fesses, jamais avec les poings¹⁹ » ; « les méthodes plus lentes, mais infiniment plus sûres, de l'ectogénèse, de conditionnement néo-Pavlovien, et de l'hypnopédie...²⁰ ». Connaître les mutations

¹⁵ Mattei J.-Fr., *Questions de conscience*, Paris, Editions Les Liens qui Libèrent, 2017, p. 140.

¹⁶ *Idem*, p. 142.

¹⁷ Huxley A., *op. cit.*, p. 20.

¹⁸ *Ibid.*, p. 70.

¹⁹ *Ibid.*, p. 77.

²⁰ *Ibid.*, p. 79.

génétiques, les maîtriser, les annihiler, voire même les provoquer pour construire *le meilleur des mondes* d'Huxley sans violence, par simple logique, où chacun a sa place selon son génome. La génétique peut permettre cette société où tout est géré, centralisé par quelques-uns, tout est prévu, tout est stable !

– *Du soin à l'idéologie génétique*

Comment passe-t-on du désir d'améliorer les conditions de vie des personnes à une utopie de prédiction pour transformer le réel, à une idéologie génétique ? Le meilleur des mondes de Pangloss n'est pas celui décrit par Huxley ; Pangloss ne veut pas changer le monde. C'est *le monde donné* qui lui semble le meilleur des mondes. Voltaire invite, en opposition à Pangloss (la caricature de Leibniz), à cultiver ce monde donné ce qui peut rappeler l'injonction biblique dans le Genèse de prendre soin du monde qui nous est offert et de le faire prospérer : « Soyez féconds et multipliez-vous, remplissez la terre et soumettez-la. Soyez les maîtres des poissons de la mer, des oiseaux du ciel, et de tous les animaux qui vont et viennent sur la terre²¹ ». L'homme est ici maître des êtres et de la nature dont dépend sa survie. Il ne peut donc les anéantir, mais se doit de les faire prospérer. Mal interprétée, cette injonction pourrait conduire à penser qu'il faut user des êtres et composantes de la nature uniquement comme des moyens. Par extension, le génome, composante de la nature, serait alors un objet manipulable à l'envi, au profit de l'amélioration de la condition humaine, si tant est que ce soit celle-ci qui soit visée.

Dans *le meilleur des mondes* d'Huxley comme dans les projets transhumanistes et post-humanistes, c'est une nouvelle société qui est recherchée. C'est peut-être ici que s'opère la *mutation* vers l'utopie et l'idéologie. C'est la différence entre la politique et l'utopie jusqu'à sa déformation idéologique. Avec Arendt, la politique peut être considérée comme un souci du monde²² incitant à agir pour rendre la société plus juste et plus paisible. Elle admet cependant que celle-là ne sera pas parfaitement juste ou parfaitement paisible. À cette fin, la politique convoque la responsabilité de chacun. Dans les cités utopiques, les problèmes ne

²¹ Bible, Gn 1, 28.

²² Arendt H., *La politique a-t-elle encore un sens ?*, Paris, Editions de L'Herne, [1959] 2017, p. 8.

sont pas acceptables et proviennent des injustices, c'est-à-dire des différences. Ces dernières doivent être sacrifiées sur l'autel du bien-être. Or, comment se débarrasser des différences si ce n'est par le conditionnement des êtres, leur hiérarchisation stable et rationnelle, génétiquement justifiée ? L'utopie de Huxley est un monde construit dans lequel il faut se méfier des « excès d'humanité » dus à des « erreurs de conditionnement »²³. Cette utopie n'est-elle pas le reflet d'idéologies qui ont été à l'œuvre et dont on peut se demander si elles ne connaissent pas aujourd'hui un nouvel essor grâce à la génétique ? User de l'utopie pour imposer son idéologie.

Comment comprendre ces liens entre utopie et idéologie ? Tentons l'éclairage de Ricœur dans *L'idéologie et l'utopie*²⁴. Pour cet auteur, l'idéologie et l'utopie sont les deux faces de l'imaginaire social. Elles sont complémentaires et permettent de définir, ensemble, les identités collectives de groupes humains, qu'il s'agisse d'associations, de partis politiques ou de nations. L'imagination peut donc orienter dans deux directions opposées : garantir l'ordre et préserver l'identité des groupes (idéologie) ou, au contraire, envisager une rupture avec l'ordre actuel, envisager l'ailleurs, l'autrement, ouvrir le champ des possibles (utopie). L'idéologie et l'utopie se veulent ici constructives. Pourtant, elles sont toutes deux en rupture avec la réalité. L'idéologie cherche à maintenir figée, ordonnée, une réalité qui par définition est en mouvement permanent. Elle veut préserver l'identité de groupes et leurs pensées alors que leur environnement est transformé. L'utopie présente, quant à elle, un éternel ailleurs, inaccessible, irréel. Or, la quête de cet irréel, inaccessible, ne conduit-elle pas l'utopiste à l'idéologie ?

Ce qui est décrit chez Huxley, comme dans les projets transhumanistes et post-humanistes, se rapproche selon nous davantage de l'idéologie que de l'utopie : il y a bien rupture avec la réalité tout en conservant des groupes bien définis, génétiquement hiérarchisés. C'est ce qui permet d'asseoir rationnellement un système autoritaire. Ricœur pense que la fonction la plus radicale de l'idéologie est

²³ Huxley A., *op. cit.*, p. 100.

²⁴ Ricœur P., *L'idéologie et l'utopie*, Paris, Editions du Seuil, [1975] 2016 ; Travaux consultés sur l'ouvrage de Ricœur : <https://cincivox.wordpress.com/2015/02/02/lideologie-et-lutopie-selon-paul-ricoeur-1/> et <http://1libertaire.free.fr/Ideologie04.html>, 31 mai 2017.

inséparable de la fonction la plus radicale de l'utopie, et que toutes deux convergent vers le même point : celui de l'autorité. Si toute idéologie tend à légitimer un système d'autorité, toute utopie, en fin de compte, doit s'affronter au problème du pouvoir. L'usage de ces deux faces de l'imaginaire social pour la conquête du pouvoir en politique, ou pour plus de maîtrise sur notre vie ou notre destin en science, est un réel danger au regard des progrès de la génétique. Utopie d'une société sans souffrance, idéologie d'une société maîtrisée. La vérité de la situation et ainsi l'orientation juste de nos désirs ne semblent pas avoir leur place dans ces deux systèmes de pensée. Le caractère insupportable de la maladie glisse peu à peu vers le caractère insupportable de la possibilité de la maladie. La génétique, qui permet de prédire, associée à d'autres technologies, permet de réparer le génome, de pallier ses déficiences, d'éviter la maladie, etc. La santé parfaite est donc à portée de main, de microscopes, de ciseaux biotechnologiques. Ces nouvelles technologies et leurs potentialités, interprétées par des relais d'opinion aux diverses intentions, suscitent l'imagination d'un nouveau monde possible, de nouvelles capacités humaines. Le processus réciproque du manque et du désir est alors enclenché provoquant à la fois excitation et souffrance. Impatience d'entrer dans ce nouveau monde et naissance de l'utopie de la prédiction. Quand celle-ci est associée à une volonté de maîtrise de la société et de stabilité politique, elle fait le lit d'idéologies dangereuses, étant donné que c'est la nature humaine elle-même qui est en jeu. À côté de l'homme augmenté, du post-humain, que devient l'Homme ?

La volonté de prédire l'avenir n'est pas nouvelle. Que change la génétique et pourquoi fait-elle naître diverses idéologies ? Nous identifierons le caractère existentiel de cette volonté de connaître son avenir et étudierons ce que Monette Vacquin appelle, à la suite de Freud, la « pulsion épistémophilique » pour déceler ce qui est à l'œuvre de manière inconsciente dans la science moderne et en particulier dans le domaine de la génétique. Rappelons-nous la Pythie en Grèce au début de l'ère chrétienne et l'affluence des consultants. Pour y répondre, il y eut jusqu'à trois Pythies officiant en même temps dans le sanctuaire de Delphes. Ses oracles sont incompréhensibles pour le commun des mortels et doivent être interprétés par des prêtres qualifiés qui remettent ensuite au consultant une réponse écrite. Cela ne nous rappelle-t-il pas dans une certaine mesure les consultations de génétique conduites aujourd'hui et le nombre croissant de personnes intéressées par

ces questions ? Étant donné le rôle de prédiction de la Pythie et les conséquences sur le consultant, son accès au dieu ne doit pas être empreint de doute. Plutarque, prêtre d'Apollon à Delphes de 105 à 126 ap. J.-C., évoque les règles du choix d'une Pythie : « La Pythie [...] sort d'une des familles les plus honnêtes et les plus respectables qui soient ici et elle a toujours mené une vie irréprochable, mais [...] elle n'apporte avec elle, en descendant dans le lieu prophétique, aucune parcelle d'art ou de quelque autre connaissance ; [...] c'est vraiment avec une âme vierge qu'elle s'approche du dieu²⁵. » Les consultations de génétique, les résultats des tests génétiques qui touchent au plus intime de nos vies, peuvent-ils atteindre ce niveau de « non doute », de certitude ? Nous ne le pensons pas dans la plupart des cas de maladies à composante génétique et c'est ce que nous explorerons dans le chapitre II. Cette référence à la Pythie grecque nous interroge sur ce qui est sous-jacent à notre profond désir de savoir.

– *Un rapport au temps et à la mort*

Maîtriser son destin, vouloir prédire, n'est-ce pas finalement le rapport que chacun entretient avec le temps, l'existence et la mort ? Irréversibilité du temps, condition mortelle de l'existence humaine, notre finitude. Pour certains, cela exprime le tragique de notre condition. Mais cette irréversibilité du temps qui passe et notre finitude ne sont-elles pas sources de l'action, de notre volonté de transformation du monde et de notre vie ? Ne nous obligent-elles pas à faire des choix et n'est-ce pas ainsi que nous sommes libres ? Nos actes, nos choix ont un sens parce qu'ils s'inscrivent dans un temps fini. Pourtant, pouvoir maîtriser son existence, éviter une maladie grave, voire accéder à une santé parfaite, comme semble le promettre la génétique de demain, n'est-ce pas une première victoire sur la mort en attendant l'immortalité à laquelle certains scientifiques tentent d'ores et déjà d'accéder ? Pensons par exemple au projet Calico, soutenu par Google, qui travaille à repousser les limites de l'espérance de vie. Dans l'introduction de son livre *La mort de la mort*, Laurent Alexandre, nous invite dans ces perspectives :

« Le recul accéléré de la mort sera la plus vertigineuse conséquence de ce que les spécialistes appellent la “grande convergence NBIC”, c'est-à-dire les

²⁵ Plutarque, *Sur les oracles de la Pythie*, 22.

synergies entre Nanotechnologies, Biologie, Informatique et sciences Cognitives. L'idée que la mort est un *problème à résoudre* et non une *réalité imposée* par la Nature ou par la volonté divine va s'imposer. Avec l'exploration de l'Univers, l'euthanasie de la mort va devenir l'ultime frontière pour l'Humanité. Nous allons avoir la capacité technique de bricoler la vie, et rien ne nous empêchera d'user de ce pouvoir. La question n'est plus de savoir si la bataille contre la mort sera victorieuse ou non, mais quels seront les dégâts collatéraux de cette victoire sur la définition de notre Humanité.²⁶ »

Nous voyons un certain nombre d'enjeux du débat posés ici : maîtrise de l'existence par la maîtrise des techniques ; pouvoir sur la vie ; libération du joug de la Nature ou de quelque transcendance ; frontière de l'humanité. Pour Laurent Alexandre, tout est joué, il n'y a plus qu'à nous y préparer le mieux possible. Nous pouvons lire entre les lignes que ce pouvoir, cette libération du joug de la Nature entraînent la fin de l'humanité. Y consentons-nous ? Comment ne pas y consentir si cela nous libère de la maladie, de la souffrance et de la mort ? Nous voyons bien les ambiguïtés et ainsi les conséquences contradictoires dans le passage de nos désirs à l'action pour y parvenir. Laurent Alexandre nous rappelle les « transgressions scientifiques » réalisées les unes après les autres, « introduites initialement dans le but de soigner l'espèce humaine²⁷ ».

Jean-François Mattei, dans *Questions de conscience*, s'interroge en ces termes : « la médecine est-elle l'alibi du transhumanisme²⁸ ? » De soigner à réparer, de réparer à améliorer/augmenter. Laurent Alexandre explique que le transhumanisme est soutenu par une demande sociale croissante : se libérer des contraintes de la maladie, de notre corps, de notre génome initial, etc. Or, la société occidentale voire de l'hémisphère nord de notre planète semble s'attacher de plus en plus à une vie maîtrisée, sans défaut. Quels en sont les raisons et les fondements ? Monette Vacquin nous invite à réfléchir sur notre désir de savoir qu'elle appelle « pulsion épistémophilique », qu'elle relie à nos interrogations existentielles sur notre origine et notre rapport à la mort. S'ajoutent à celle-ci une montée de

²⁶ Alexandre L., *La mort de la mort*, Paris, Editions JC Lattès, 2016, p. 12.

²⁷ *Idem*, p. 17.

²⁸ Mattei J.-Fr., *Questions de conscience*, *op. cit.*, p. 113.

l'individualisme, une société de consommation et une perte de culture, qui sont peut-être le berceau de la rationalisation de cette pulsion : place alors aux idéologies et à l'« inconscientifque ».

Pulsion épistémophilique et science moderne : retour aux mythes

Par la fascination suscitée par la génétique et son pouvoir prédictif, par l'ampleur des sommes dépensées dans le domaine de la génétique pour agir sur le génome à différentes fins, le séquencer, en faire un commerce de tests sur Internet, pour imaginer un homme augmenté, voire un post-humain, nous nous interrogeons sur les motivations et peut-être les pulsions inconscientes à l'œuvre. La proximité qu'entretient la génétique avec certains mythes nous conduit à en explorer certaines révélations pour accompagner le discernement entre avancées scientifiques et médicales et dangers pour l'humanité. Qu'est-ce qui est à l'œuvre dans nos rapports individuels et collectifs à la santé, à la médecine, à la science ? Les découvertes dans le domaine de la génétique permettent-elles d'accéder aux désirs profonds des hommes exprimés dans les mythes, mais sans leurs conséquences dramatiques ? C'est ce que nous allons tenter d'analyser.

Mythes et désirs inconscients

Qu'est-ce qu'un mythe ? Ce mot vient du grec « *muthos* » signifiant une parole non rationnelle, un discours, une fiction. Pourquoi parler des mythes quand nous réfléchissons à la génétique ? Fiction et parole non rationnelle d'un côté, science, réalité et intimité des personnes de l'autre. Mais, la génétique, comme de nombreux mythes, nous parle de notre avenir, d'une certaine capacité de le maîtriser, de nos enfants et de certaines assurances dans la vie que nous pouvons leur offrir, de nos origines et de notre mort ou plutôt de notre immortalité.

Le mythe est « une construction imaginaire (récit, représentation, idées) qui se veut explicative de phénomènes cosmiques ou sociaux et surtout fondatrice d'une pratique sociale en fonction des valeurs fondamentales d'une communauté à la recherche de sa cohésion²⁹ », et « la valeur intrinsèque attribuée au mythe provient de ce que les événements, censés se dérouler à un moment du temps, forment aussi une structure permanente. Celle-ci se rapporte simultanément au passé, au présent

²⁹ Cabantous A., *Mythologies urbaines : Les villes entre histoire et imaginaire*, Presses universitaires de Rennes, 2015, p. 11.

et au futur³⁰ » souligne Levi-Strauss. Les mythes révèlent ainsi des phénomènes inconscients à l'œuvre en chacun et au sein de la société. La médecine, et la génétique en son sein, ne sont-elles pas avant tout rencontres et relations entre personnes humaines en prise avec leurs savoirs, leurs doutes et leurs psychismes ? En effet, à quoi nous attachons-nous dans le domaine de la génétique : à ce qu'elle nous révèle ou à ce que nous attendons qu'elle nous révèle ? Qu'est-ce que l'humanité attend de la génétique pourrait être notre question, comme le formulait Dominique Folscheid au sujet de la médecine³¹ ?

Le généticien, le Prométhée moderne

Penchons-nous alors, à l'aide de Monette Vacquin, sur l'œuvre de Mary Shelley, *Frankenstein, Le Prométhée moderne*, décrivant Victor Frankenstein ayant réussi l'exploit de fabriquer une créature vivante par agglomérat de morceaux de cadavres. Monette Vacquin, psychanalyste, nous montre comment par cette mise en scène sont en réalité abordés les comportements et psychismes des proches de Mary Shelley. « Ce serait plus facile pour Dieu de faire des hommes entièrement nouveaux que d'essayer de purifier de tels monstres ». Cette phrase tirée du journal de Mary Shelley, deux ans avant d'écrire son célèbre ouvrage, fait référence à des personnes de son entourage dont les comportements la faisaient souffrir.

Monette Vacquin fait la corrélation entre certaines expérimentations ou pratiques actuelles *et* les fantasmes révélés dans l'ouvrage de Mary Shelley. Ces fantasmes sont propres à chacun et sans doute à l'œuvre aujourd'hui dans la recherche et la médecine ainsi que dans la société et le monde politique. Monette Vacquin s'interroge en ces termes : « Comment se fait-il que des chercheurs nés pendant la guerre ou dans l'immédiat après-guerre, souvent militants antifascistes, donnent au monde les outils de l'eugénisme le plus fou, au rebours de leurs idéaux les plus précieux, comme si une répétition s'était jouée d'eux ³²? »

³⁰ Lévi-Strauss C., *Anthropologie structurale*, Paris, Plon, [1958] 2014.

³¹ Folscheid D., « La médecine et ses mythes » in *Éthique et santé*, 2008, 5, pp. 217-226.

³² Vacquin M., *Frankenstein aujourd'hui, Égarements de la science moderne*, Préface de Jacques Testart, Paris, Editions Belin, 2016, p. 11.

Dans *Main basse sur les vivants*, le même auteur, nous rappelle Jacques Testart dans la préface de *Frankenstein aujourd'hui*, rend compte des rapports entre science et politique et nous fait revenir à la rupture de la Révolution : « en demandant à la seule raison de rendre compte du monde, la Révolution marquait en même temps une rupture sans précédent dans la chaîne de la transmission. Dans cette béance, allait s'engouffrer la science³³ ». Qu'est-ce qui est à l'œuvre ? Et pour en revenir à notre sujet de la génétique, qu'est-ce qui est à l'œuvre dans la fascination qu'elle suscite ? À lire Monette Vacquin comme Dominique Folscheid ou Olivier Rey à propos des mythes fondateurs révélant nos désirs et pulsions profondes, d'une *Main basse sur les vivants*, nous pensons qu'il s'agit profondément d'une *main basse sur la conscience*. Monette Vacquin nous éclaire sur l'apparition de « l'inconscient le plus archaïque dans la science la plus pointue » ainsi que sur les causes profondes de l'œuvre de Mary Shelley et, plus précisément, sur ce qui pousse Victor Frankenstein à fabriquer sa *créature* :

« Le monstrueux ne résidait pas dans le savoir [...] il était dans la prodigieuse puissance de l'énergie pulsionnelle qui sous-tend le désir de savoir [...]. Le savant Victor Frankenstein avait fabriqué sa créature pour se rendre intelligible à lui-même, comprendre l'énigme qu'il était à ses propres yeux³⁴. »

N'est-ce pas ce qui anime certains pans de la recherche et de la médecine ? Procréation médicalement assistée, dons de gamètes, recherches pour un homme augmenté : transhumanisme, voire post-humanisme, recherches pour l'immortalité, clonage, etc. Nous pouvons déjà entendre des objections à cette énumération incomplète : scandale d'associer la procréation médicalement assistée et les dons de gamètes avec le transhumanisme. Nous parlons bien évidemment de pratiques et de conséquences qui semblent à des années-lumière. Dans les premiers cas, la question est de pallier l'infertilité des couples... Comment ne pas le souhaiter ? Mais en resterons-nous là quand nous pourrions assurer que l'enfant ainsi conçu aura un bon génome et que nous pourrions ainsi améliorer ses performances ?

³³ *Idem.*

³⁴ *Ibid.*, p. 12.

Quelle est cette énergie pulsionnelle qui sous-tend notre désir de savoir ?

Ne sommes-nous pas animés dans notre agir par une volonté de maîtrise intrinsèque à l'homme ? De la connaissance à la maîtrise, de la connaissance *pour* la maîtrise ? Et maîtrise du vivant pour comprendre l'énigme que nous sommes ? Nous verrons dans une partie ultérieure si le terme d'énigme est le plus approprié à notre existence (I-III).

Se poser ces questions revient-il à faire de l'obscurantisme à l'égard de la science et du progrès ? Jacques Testart, dans la préface de l'ouvrage de Monette Vacquin, nous rapporte quelques phrases d'intérêt sur ce que Mary Shelley vivait aux côtés de ses compères Shelley et Byron :

« Rien ne les arrêterait [...] la raison deviendrait rationalisation, cet alibi suprême du désir, sans qu'eux-mêmes s'en aperçoivent. Ni pères, ni menaces, ni institutions ne les freineraient dans leur impatience, leur toute-puissance, leur effrayant désir de preuves. »

Monette Vacquin nous décrit Mary Shelley et son rapport au savoir :

« Le savoir ne comportait rien de répréhensible à ses yeux. Mais elle avait débusqué la passion, l'obsession de maîtrise derrière l'alibi du savoir [...] elle avait deviné que le monstrueux était de faire d'autrui l'instrument d'une passion implacable³⁵. »

L'alibi de la science, de la connaissance, de la compréhension des mécanismes responsables de nos maladies, si rationnels, si vertueux, ne peuvent-ils pas être brandis pour cacher d'autres désirs inconscients ?

Victor Frankenstein a donc créé « sa » créature. Celle-ci s'est retournée contre lui. Pour quelles raisons ? Que réclamait la créature à son auteur ? « Puisque Victor l'a abandonné sans semblables dans un monde hostile (ou puisque ses semblables ne l'ont pas reconnu pour un des leurs), il lui *doit* une compagne de la même espèce : “une créature d'un autre sexe, mais aussi hideuse.” Telle est la

³⁵ *Ibid.*, p. 15.

revendication du monstre : que l'amour lui soit accordé – qu'un autre en qui il se reconnaisse lui soit donné. Il s'engage à l'exil, à une existence séparée des hommes. S'il n'est pas satisfait, il menace³⁶. »

Le monstre s'exprime :

« Si je ne peux inspirer l'amour, je sèmerai la peur, et surtout en ce qui vous concerne, vous mon ennemi mortel, je fais un serment de haine inépuisable. Soyez sur vos gardes, je travaillerai à votre destruction et je ne m'arrêterai que lorsque j'aurai si bien versé le désespoir en votre cœur, que vous maudirez l'heure où vous êtes né³⁷. » Il ajoute plus loin : « Souviens-toi ! Je suis ta créature, j'étais bienveillant et bon ; la misère a fait de moi un démon [...]. Fais *ton devoir* à mon égard [...]³⁸. »

Victor commence à fabriquer une compagne, mais s'y refuse finalement en songeant à la descendance que cela engendrerait. À cela, la créature réplique : « souvenez-vous de ma puissance [...] Vous êtes mon créateur, mais je suis votre maître, obéissez³⁹ ! » La créature renvoie ici son créateur à sa responsabilité. Cette créature est le résultat d'une fabrication, d'un fantasme à assouvir de lutte contre la mort, mais cette créature est hideuse. Sommes-nous toujours conscients des conséquences de nos désirs transformés en actes ? N'aurions-nous pas de comptes à rendre aux êtres que nous serions capables de fabriquer avec telle ou telle exigence, tel ou tel critère ? Ne deviendrions-nous pas ainsi esclaves de nos fabrications ?

Obsession de maîtrise derrière l'alibi du savoir

L'obsession de maîtrise entraîne une inéluctable instrumentalisation de l'autre. Mary Shelley, nous dit Monette Vacquin, « signifiait avec force qu'un être ne saurait être l'objet de la passion épistémophilique d'un autre, qu'un tel amour

³⁶ Vacquin M., *Frankenstein aujourd'hui*, op. cit., pp. 85-87, souligné par nous.

³⁷ *Ibid.*

³⁸ *Ibid.*

³⁹ *Ibid*, p. 87.

scientifique ne saurait produire que ruine et désespoir. Ce n'était pas la recherche du savoir qui était dangereuse. C'était la confusion entre savoir et vérité. C'était faire l'économie, dans la vie terrestre, de ce qui ne s'apprend que par l'autre, dans l'expérience humaine, et non pas dans l'expérimentation.⁴⁰ » Confusion entre savoir et vérité. Confusion entre connaissance et réalité – vérité – de la vie avec nos liens aux autres et nos réalités psychiques. Confusion aussi entre donnée et information génétique que nous explorerons au chapitre II. Monette Vacquin ajoute ici sur Mary Shelley que « c'est de cela que, dans son ventre, l'enfant à naître lui parlait⁴¹ ». Pourquoi cette précision ? Peut-être pour signifier ce que la maternité peut apprendre ou révéler : une altérité naturelle et intrinsèque et dont nous sommes responsables. L'enfant n'est ni propriété ni possession, il est, et nous avons la responsabilité de l'accompagner dans son existence propre, dans sa liberté, avec et par amour.

Or le monstre s'interroge : « Qui donc étaient mes parents et ma famille ? Aucun père n'a veillé sur mes jours pendant mon enfance. Nulle mère ne m'avait enchanté de ses sourires et de ses caresses. Depuis ma plus lointaine enfance, je n'avais pas changé de taille ni de proportions. Je n'avais jamais vu un être qui me ressemblait, qui étais-je donc⁴² ? » Création d'un autre pour assouvir un désir de savoir et de maîtrise sur le vivant. Instrumentalisation d'un être par obsession, un être qui crie son besoin d'amour et de liens. Comment cette obsession de maîtrise est-elle nourrie et que domine-t-elle ?

Dans *Frankenstein* de Mary Shelley, celle-ci décrit la transformation intérieure de Victor et plus précisément, son « obsession de déployer devant l'univers les mystères les plus cachés de la création. » « Comment connaître les secrets de la Terre et du Ciel, bannir du corps la maladie, rendre l'homme invulnérable, réaliser les éclatantes visions d'utilité sociale, ... » Monette Vacquin traduit : « ses interrogations se muent en désir de maîtriser la nature. La recherche du sens s'évanouit devant les réponses apportées par l'étude⁴³ ». Différents titres de

⁴⁰ *Ibid.*, pp. 110-111.

⁴¹ *Ibid.*, p. 111.

⁴² *Ibid.*, p. 83.

⁴³ *Ibid.*, p. 77.

journaux récents ou d'ouvrages montrent l'actualité des désirs de Victor : « La mort de la mort⁴⁴ », « La quête de l'immortalité progresse⁴⁵ », tout comme certaines expérimentations (Calico, filiale santé de Google créée en 2013, Neuralink pour l'amélioration du cerveau et la démultiplication des interfaces homme-machine, Ray Kurzweil et son homme 2.0, etc.), pratiques médicales ou encore politiques sanitaires et d'assurance. Bannir du corps la maladie ! Qui pourrait ne pas le souhaiter ?

Désir de maîtrise qui domine la recherche de sens. Or, d'où vient ce désir ? Monette Vacquin nous guide : « En réalité, le monstre est peut-être moins un assemblage de morceaux de corps qu'un agglomérat de faits psychiques refoulés hors de la conscience, parce qu'inacceptables ou inintelligibles. Quelque chose comme des fragments de mémoire sans organisation, des traces d'horreurs, des vestiges de demande d'amour, de désir de meurtre, d'appels sans réponse, de culpabilité déniée, de formidable incompréhension⁴⁶. »

De nos pulsions, interrogations et angoisses inconscientes sur nos limites ou notre origine naît une obsession de maîtrise de celles-ci qui pousse à l'instrumentalisation du vivant et de l'autre. Sommes-nous alors maîtres ou esclaves de la génétique et de ses avancées qui font si bien écho à nos désirs de maîtrise, de compréhension et de dépassement de la condition humaine et de ses énigmes ?

Maître ou esclave de la génétique ?

Nous semblons esclaves du désir de maîtrise, mais pourra-t-il être un jour assouvi ? L'enjeu est de taille. Il convient de « distinguer entre les transgressions vivifiantes et salutaires propres à toute avancée du savoir, et le poison mortel que constitue l'instrumentalisation généralisée et légale de l'humain, dans ses effets sur les représentations, comme sur la transmission d'identifications humaines faisant la

⁴⁴ Alexandre L., *La mort de la mort*, op. cit.

⁴⁵ Degeneve M., « La quête de l'immortalité progresse », in *Le Point*, mai 2016, http://www.lepoint.fr/science/la-quete-de-l-immortalite-progresse-30-05-2016-2043147_25.php

⁴⁶ Vacquin M., *Frankenstein aujourd'hui*, op. cit., p. 82.

place à cela même qui nous constitue : le lien et la limite⁴⁷. » Nous voilà obligés d'investiguer l'inconscient humain, en raison de surcroît de l'augmentation apparente du nombre de Victor Frankenstein. Comment passe-t-on d'un chercheur fou au désir démocratisé de maîtrise de notre santé ?

Explorons donc l'inconscient humain individuel et l'inconscient collectif. Jacques Testart, dans sa préface du *Frankenstein aujourd'hui* de Monette Vacquin, nous accompagne dans la réflexion :

« On entend souvent évoquer le chercheur fou, avec référence implicite à Frankenstein, pour dire l'inquiétude de ce que l'appétit scientifique (la *pulsion épistémophilique* dirait Monette Vacquin) est capable de créer et d'imposer à la société. Mais ce tableau oublie comment la technoscience s'est désormais développée, nourrissant des bandes organisées de chercheurs auxquels une communauté d'intérêts fait craindre les actions d'un seul, si bien que le crime ne peut provenir que d'une équipe entière. La question du chercheur fou est ainsi déplacée vers celle de la science folle, dans un mouvement qui implique aussi ceux qui paient et orientent la recherche. La société a les chercheurs qu'elle mérite et elle leur octroie, au moins implicitement, la licence nécessaire pour réaliser ce qu'elle fantasme⁴⁸. »

La technique et les technologies se sont développées plus vite ces dernières décennies que notre capacité à les penser. Elles peuvent fonctionner alors comme des accélérateurs de désirs, voire de démesure puisque le sens n'a pas été donné avant l'émergence de certaines technologies. C'est possible donc faisons-le !

Dé-mythisation et mystification de la science

En 2016, une pièce de théâtre, *Victor F* de Laurent Gutman, a célébré l'ouvrage de Mary Shelley. D'un débat organisé au Génomex, il est ressorti que

⁴⁷ Vacquin M., « Déchaînement épistémophilique et risque anthropologique », in *Traité de Bioéthique*, tome I, dir. Emmanuel Hirsch, Toulouse, Editions érès, coll. « Espace éthique », 2010, p. 384.

⁴⁸ Vacquin M., *Frankenstein aujourd'hui*, op. cit., p. 20.

« Victor F. a réussi l'impensable : créer *ex nihilo* un être humain "augmenté"⁴⁹. » N'est-ce pas une surprenante manière de dénommer un monstre qui a fini par mettre à exécution ses menaces en tuant les unes après les autres les personnes qui comptaient pour son créateur ? En effet, nous dit Monette Vacquin, « à côté des progrès irréfutables des connaissances et des bénéfiques thérapeutiques existe une autre scène, où s'adresser à la science et fabriquer l'homme pour le comprendre repose sur le fonds le plus archaïque de l'humain. Ce fonds archaïque, associé à un savoir sophistiqué et agissant est capable de déclencher des forces titanesques. » Pour l'auteur, la science est devenue le seul référent, par un rejet des représentations et par une « société purement égalitaire, c'est-à-dire horizontale, qui s'établit en réseaux, ruinant les différenciations, ignorant tout sentiment de dette envers les générations passées, et de devoir envers les générations à venir⁵⁰ ». Et, quand il n'y a qu'un seul référent, on verse nécessairement dans l'idéologie.

– *Ce qui est scientifique est rationnel*

Fonds archaïque de l'humain qui cherche à se comprendre et qui craint la mort, associé au développement sans précédent de techniques et technologies de pointe permettant d'explorer le plus intime. Ce qui est scientifique est rationnel, pourquoi le contrer ? Morcellement des corps par investigation des organes, déssexualisation de la fécondation, modifications génétiques, l'être humain ne devient-il pas maîtrisable dans l'ensemble de ses aspects : indépendant des autres, unique responsable de son corps et de sa santé, de sa progéniture éventuelle dont il conviendrait d'assurer l'avenir ? Au même moment, nous observons des comportements de consommateurs dans tous les domaines de l'existence et de plus en plus dans le secteur de la santé, dont témoignent certaines affaires juridiques à l'encontre du médecin « de plus en plus considéré comme un prestataire de services, un technicien de la santé : contre rémunération, il lui est demandé une prestation médicale⁵¹ ». De même, les modes de vie sont de moins en moins centrés sur la famille élargie, et les familles se dispersent pour différentes raisons, notamment

⁴⁹ *Idem.*

⁵⁰ *Ibid.*, p. 30.

⁵¹ Lamirand S., « Le médecin : obligation de moyen ou de résultat », in *cours-de-droit.net*, <http://www.cours-de-droit.net/le-medecin-obligation-de-moyen-ou-de-resultat-a126604334>

l'accès à l'emploi⁵². L'individualisme ne peut que croître. Il est alors préférable de le glorifier pour ne pas affronter l'isolement qu'il renferme.

Ne dépendre que de soi, choisir sa vie, sa mort – au risque d'instrumentaliser l'autre – sont sans doute des aspirations profondes à l'œuvre dans la société actuelle et dans la science moderne. La machine humaine ne s'est-elle pas emballée ? Une déraison rationnelle ? Monette Vacquin nous invite à revisiter les dimensions de l'histoire et de l'inconscient pour comprendre ce qu'il est en train de se passer :

« Des progrès scientifiques ? Pas seulement : ce qui nous revient avec l'apparente extériorité de la technique est bien le fait des hommes. Et en ce sens, ce que produit la technique, les objets qu'elle investit comme ceux qu'elle engendre, forme aussi un "dire" à déchiffrer, le témoignage d'une activité humaine, saturée d'inconscient et historiquement située, engageant, bien au-delà des laboratoires, l'écho de l'ensemble du monde occidental⁵³. »

– *Un fonds archaïque humain à l'œuvre en science ?*

Que doit-on déchiffrer dans les expérimentations qui prennent pour objet d'étude ce qui fait la condition humaine – naissance, transmission, mort – et qui était traditionnellement l'apanage des seuls mythes ? En effet, « que signifie du point de vue de l'inconscient, la déssexualisation de l'origine ou le clonage humain, le vœu de produire l'homme comme un objet scientifique, enfin maîtrisable et reproductible à merci, voire enfin compréhensible⁵⁴ ? »

Sans déchiffrer ces inconscients individuels et collectifs, n'y a-t-il pas un risque de déshumanisation, un risque anthropologique sans précédent ? Les différents mythes racontés et actualisés de génération en génération ont pour fonction de débusquer fantasmes, pulsions et désirs inconscients pour les sublimer par mesure de leur réalité en nos actes et de leurs dangereuses conséquences pour

⁵² « Si la mobilité n'est pas un but en soi, elle peut constituer l'un des leviers de la lutte contre le chômage et favoriser la situation de certains individus sur le marché du travail », Rapport de l'IGAS, Mission d'évaluation de politique publique - *La mobilité géographique des travailleurs*, 2016, Synthèse.

⁵³ Vacquin M., « Déchaînement épistémophilique et risque anthropologique », art. préc., p. 384.

⁵⁴ *Idem*.

l'être lui-même. Il semblerait que la perte des représentations par l'oubli ou le déni des mythes, ou par notre illusion à les réaliser en maîtrisant les conséquences, entraîne une anesthésie des sentiments et des capacités de discernement. L'illusion de l'auto-engendrement, libérant des autres, pourrait permettre une instrumentalisation de ceux-ci, sans culpabilité. Avec une consécration par le Droit de certaines expérimentations, lourdes de sens pour l'humain, pour ne pas freiner les progrès de la science et répondre à l'alibi d'une meilleure santé, le champ de tous les possibles semble ouvert. L'humain s'adaptera, la vie triomphera pourrait-on rétorquer. Quand bien même l'humain pourrait s'adapter, et les risques évoqués être relativisés, « le supposé triomphe de la vie, de l'adaptation, ne nous dit rien de la possibilité de transmission des espaces symboliques laborieusement conquis par la civilisation⁵⁵ ». Pourquoi vouloir préserver ces espaces symboliques ? Quels sont-ils ?

– *Dé-mythisation et inconscientifique*

Olivier Rey, dans sa postface du *Frankenstein aujourd'hui*, intitulée *Dénier la science*, rappelle que la révolution scientifique moderne s'est accomplie en un processus long et complexe dont l'une des périodes principales est celle des XVI^e et XVII^e siècles. On songe bien sûr à l'influence de Galilée ainsi que celle de Francis Bacon avec son *Novum Organum Scientiarum*, en rupture avec l'*Organon* aristotélicien, introduisant comme méthode scientifique la collecte des faits et l'expérimentation. Dans un autre ouvrage *De sapientia veterum (La Sagesse des anciens)*, chaque chapitre commence par un mythe ancien et BACON en glose le sens dans l'esprit moderne. Pour Bacon, les mythes qui avaient des vertus pédagogiques pour les anciens ne semblent plus nécessaires face à la raison et la science, c'est le début de la dé-symbolisation :

« Au cours des premiers siècles, où les inventions et les conclusions de la raison humaine étaient encore récentes et insolites, y compris celles qui nous paraissent aujourd'hui les plus triviales et rebattues, tout était plein de fables en tous genres, d'énigmes, de paraboles et de similitudes, qui servaient de procédé d'enseignement et non d'artifice destiné à l'occultation ; car en ce

⁵⁵ *Ibid.*, p. 386.

temps-là les esprits des hommes, encore rudes, se montraient imperméables aux subtilités et, à moins qu'elles ne tombassent sous les sens, presque incapables de les comprendre. Ainsi, de même que les hiéroglyphes sont plus anciens que les lettres, les paraboles ont précédé les arguments⁵⁶. »

Selon Olivier Rey, « le surmoi rationaliste installé par la modernité empêche la parole mythique de résonner en nous comme elle le faisait pour l'humanité passée⁵⁷ ». Quelles vertus du mythe ? Les mythes ont pour fonction de révéler avant que l'on soit capable de le formuler, de le penser, ce qui est à l'œuvre dans nos inconscients. Olivier Rey reprend C. S. Lewis : « ce qui vous pénètre avec le mythe n'est pas la vérité, mais la réalité [...] le mythe est l'isthme qui fait communiquer la péninsule de nos pensées avec le continent principal auquel nous appartenons réellement⁵⁸. »

Quelle réalité nous dévoile Frankenstein ? « La réalité de ce qui meut le rationnel, la réalité de ce qui anime la quête éperdue de rationalité qui caractérise la modernité en général et la science moderne en particulier. Par rapport à la science censée nous délivrer la vérité du réel, Frankenstein se présente à nous comme une fiction ; mais à travers cette fiction, c'est le principe de réalité qui cherche à s'imposer, en trouant le "vêtement d'idées" dont la science moderne a recouvert le monde au prétexte de le dénuder⁵⁹. » Le désir de connaissance semble mû par la question τί ν ε ς δ ἐ ἡ μ ε ἵ ς (qui sommes-nous)⁶⁰, que Freud a rapproché de la question de notre engendrement et notre rapport à la sexualité. Victor Frankenstein a voulu en créant sa créature comprendre son origine, mais encore davantage se libérer de la condition sexuelle d'engendrement par un père et une mère. Or un paradoxe apparaîtrait, car « il semble que plus la science contemporaine se rapproche matériellement de l'interrogation fondamentale qui anime son mouvement

⁵⁶ Bacon F., *La Sagesse des anciens*, trad. J.-P. Cavaillé, Paris, Vrin, [1609] 1997, p. 65.

⁵⁷ Vacquin M., *Frankenstein aujourd'hui*, op. cit., p. 307.

⁵⁸ Lewis C. S., « Myth Becam Fact », in *Undeceptions: Essays on Theology and Ethics*, G. Bles, 1971, p. 42.

⁵⁹ Vacquin M., op. cit., p. 308.

⁶⁰ Schrödinger E. et Bitbol M., « Science et humanisme (la physique de notre temps) », in *Physique quantique et représentation du monde*, Editions du Seuil, coll. « Points Science », [1951] 1992, p. 25.

(comprendre qui nous sommes, comprendre notre origine), plus elle déploie d'énergie et d'ingéniosité pour dénier cette origine⁶¹ ».

Au regard de certaines pratiques de procréation, des efforts fournis pour arrivés à l'utérus artificiel et s'affranchir ainsi de la reproduction sexuée et de la différenciation des sexes, Oliver Rey, en écho à Hume dans son *Traité de la nature humaine*, constate qu'« il appartient à la raison biotechnologique de préférer la destruction de la civilisation et la ruine de l'humanité au fait de se résoudre à être né de maman qui a couché avec papa⁶² ». C'est ce que semble révéler le mythe de Frankenstein sur la réalité de la science moderne, sur la réalité de nos rapports avec celle-ci, sur la puissance de notre inconscient sur nos raisonnements et ce qui en découle. Sans l'accès à ces mythes, sans leur étude précise et de génération en génération, l'« inconscientifque » de Monette Vacquin révélé par eux et en particulier par celui de Frankenstein, pourra régner et certains actes de barbarie dont nous avons été victimes ou témoins dans le passé pourront être, rationnellement, à nouveau perpétrés.

« La figure la plus terrifiante et la plus repoussante de notre temps, c'est la conjonction de l'immaturité psychique la plus complète avec les moyens d'actions les plus sophistiqués⁶³. »

Or, la sophistication des technologies biomédicales progresse de jour en jour et leur convergence accélère le processus. Pour agir sur l'immaturité psychique, il nous semble indispensable de revenir aux mythes.

– *Revenir aux mythes : une responsabilité*

Jonas, dans *Le Principe Responsabilité*, nous fait lui aussi passer de Prométhée et de la vision utopique à l'heuristique de la peur⁶⁴ pour éviter que le pouvoir humain ne s'en retourne contre lui. Il exprime le lien très étroit entre les

⁶¹ Vacquin M., *op. cit.*, p. 311.

⁶² *Idem*, p. 313 citant D. Hume, *Traité de la nature humaine* (1739-1740), Livre II, partie III, section 3.

⁶³ *Ibid.*, p. 314.

⁶⁴ Jonas H., *Le Principe Responsabilité*, Présentation par J. Greisch, Paris, Flammarion, coll. « Champs essais », [1979] 2013, p. 12.

désirs humains de maîtrise, la technique et la science au service d'un pouvoir humain démultiplié et l'économie et la société qui les autorisent ou, plus encore, les poussent à l'envi.

« Le Prométhée définitivement déchaîné, auquel la science confère des forces jamais encore connues et l'économie son impulsion effrénée, réclame une éthique qui, par des entraves librement consenties, empêche le pouvoir de l'homme de devenir une malédiction pour lui [...] La soumission de la nature destinée au bonheur humain a entraîné par la démesure de son succès, qui s'étend maintenant également à la nature de l'homme lui-même, le plus grand défi pour l'être humain que son faire ait jamais entraîné⁶⁵. »

Comme cet auteur réclamant une nouvelle réflexion éthique pour une civilisation devenue technologique, nous pensons qu'une réflexion éthique nouvelle est indispensable pour prendre en compte les capacités de la génétique associées aux évolutions de la société, afin d'éviter que la génétique ne devienne une *malédiction* pour l'Homme lui-même.

« Toute sagesse héritée, relative au comportement juste, était taillée en vue de cette expérience. Nulle éthique traditionnelle ne nous instruit donc sur les normes du "bien" et du "mal" auxquelles doivent être soumises les modalités entièrement nouvelles du pouvoir et de ses créations possibles⁶⁶. »

Dans ce vide éthique, quelle peut être « la boussole » ? Pour Jonas, ce serait « l'anticipation de la menace elle-même ! » Nous entrons donc dans « l'heuristique de la peur ». « Seule la prévision de la déformation de l'homme nous fournit le concept de l'homme qui permet de nous en prémunir⁶⁷. » Jonas précise que non seulement la « survie physique⁶⁸ » de l'homme est en jeu, mais également « l'intégrité de son essence⁶⁹ ». En cela, la réflexion devient métaphysique : pourquoi est-il impératif de préserver l'existence de l'Homme pour l'avenir ? Que

⁶⁵ *Idem*, Préface, p. 15.

⁶⁶ *Ibid.*

⁶⁷ *Ibid.*, p. 16.

⁶⁸ *Ibid.*

⁶⁹ *Ibid.*

devient l'Homme, son rapport à la santé, à son corps, et à soi, à l'heure où l'obsession de maîtrise de notre condition et de notre destin semble pouvoir être assouvie ? Mattei s'interroge en ces termes « si, modifiant notre humanité, nous pourrions néanmoins continuer d'être humains⁷⁰ ? » Il souligne le lien entre corps et personne et témoigne d'un corps qui, bien que malade et souvent considéré comme un amas de pièces détachées à réparer, est habité. Il reprend le doyen Carbonnier, éminent spécialiste de droit civil qui écrivait : « de ce qu'il est la personne elle-même, le corps tire une place tout à fait particulière dans le droit. Il a, en quelque manière, un caractère sacré⁷¹ ». Mattei poursuit : « De fait, lieu de rencontre du monde terrestre et de l'âme pour les croyants, ou de l'esprit, de l'intelligence, de la raison pour les autres, le corps humain revêt indéniablement une dimension sacrée⁷² ».

Avons-nous conscience des conséquences des modifications annoncées ? Avant l'avènement de la technologie et l'essor de nos capacités d'agir sur la nature et l'homme lui-même, « le savoir, aussi bien que le pouvoir, étaient trop limités pour incorporer l'avenir plus lointain dans la prévision, bien plus, pour inclure la planète entière dans la conscience de la causalité personnelle⁷³ ». Par la technique et avec la génétique et sa capacité prédictive en particulier, les conséquences des actions sur le long terme apparaissent, tout comme une certaine irréversibilité de celles-ci. Ainsi, la responsabilité devrait prendre une place centrale en réponse à l'utopie qui sous-tend le progrès technologique et menace la survie de l'homme. Hans Jonas propose un « *tractatus technologico-ethicus* » pour « préserver pour l'homme l'intégrité de son monde et de son essence contre les abus de son pouvoir⁷⁴. » Cette responsabilité ne pourra prendre place qu'après analyse profonde des potentialités de la génétique, de ses conséquences sur la condition de l'Homme en regard de nos conditionnements qui nous poussent à l'action.

⁷⁰ Mattei J.-F., *Questions de conscience, op. cit.*, p. 15.

⁷¹ *Idem*, citant Carbonnier J., *Droit civil, t. I : « Les Personnes »*, Paris, PUF, 2012.

⁷² *Ibid.*, p. 25.

⁷³ Jonas H., *Le Principe Responsabilité, op. cit.*, p. 17.

⁷⁴ *Ibid.*, p. 18.

Jonas évoque notre « rapport actif au connu » à partir du XVII^e siècle. Je peux agir donc je dois ?

« La possibilité d'une action pratique fait partie de l'essence théorique des sciences modernes ; c'est-à-dire que le potentiel technologique lui est intrinsèquement inné et son actualisation accompagne chaque pas de sa croissance. La domination prend la place de la contemplation. Ainsi se trouvait entamé le thème du pouvoir et de son usage qui se propulse lui-même et qui se rend indispensable⁷⁵. »

Nous observons en effet le règne du « tout rationnel » avec le déni des pulsions, désirs et fantasmes à l'œuvre, couplé à des technologies performantes nous permettant d'accéder à l'atome, à notre génome entier pour le modifier et transformer l'humain. Or, la médecine est au carrefour de la science et des attentes des patients. Médecine, Science et patients sont les réceptacles des évolutions sociétales et technologiques en cours, comme des conséquences des inconscients à l'œuvre. La mystification de la science et la *dé-mythisation* de la pensée pour reprendre Dominique Folscheid, ne nous entraînent-elles pas à la revendication d'un droit à la santé que promet la génétique ?

⁷⁵ *Ibid.*, p. 19.

Gérer sa vie : un droit à la santé parfaite ?

La médecine croise la logique du savoir avec les attentes des patients vulnérabilisés par la maladie et empreints des évolutions sociétales. La médecine et le médecin semblent alors pris en étau entre les désirs de soigner, et les désirs des patients d'accéder aux meilleurs soins, de maîtriser leur vie, d'avoir le choix. En effet, le médecin veut être en capacité de proposer quelque chose au patient face à sa détresse. Devient-on médecin pour laisser les gens mourir sans rien faire ? Les patients, quant à eux, veulent bénéficier des prouesses et des promesses des scientifiques et de la médecine. Avoir le choix, décider des solutions proposées, les discuter, en être satisfait, aller à la concurrence, etc. sont autant de comportements que l'on peut observer dans n'importe quel domaine de consommation. D'un droit aux meilleurs soins, ne passe-t-on pas à la revendication d'un droit à la santé ? Or, s'il y a un droit à la santé, que doit être la médecine ? Sur quoi se fonde la décision médicale dans ce contexte où autonomie du patient et maîtrise sont revendiquées. Nous nous demanderons ensuite si la génétique participe à légitimer un droit à la santé (I-II).

Décisions médicales sous nouvelles influences ?

La notion de savoir en médecine et la décision médicale pour y accéder ont-elles évolué ? Nous tenterons de déceler les influences, voire les idéologies à l'œuvre et d'en déterminer les conséquences. Le savoir en médecine ou, plus précisément, la décision médicale peut s'effectuer selon deux modèles de raisonnement, celui de la reconnaissance de formes, et leur confrontation au réel, et celui de la probabilité.

Analysons tout d'abord ces deux modèles de décision.

– La décision par reconnaissance de formes

La décision par la reconnaissance de formes peut se diviser en plusieurs étapes. En premier lieu, il convient d'effectuer un recueil de données, de signes objectifs relevés par l'examen, des symptômes formulés dans la plainte du patient.

En second lieu, le médecin doit sélectionner, parmi ces informations, celles utiles à l'élaboration du diagnostic. Le plus grand nombre d'indices sont réunis dans une « forme » : un ensemble d'éléments qui, liés entre eux, acquièrent une cohérence. Le médecin doit informer, ou in-former : mettre en forme, dans une forme qu'il connaît, ce qu'il observe, entend. Grâce à son expérience, il recherche, parmi les formes déjà identifiées, celles qui ont une ressemblance acceptable avec celle qu'il perçoit. Ces formes connues, reconnues par la communauté médicale, seront les hypothèses diagnostiques (concepts nosologiques). Le médecin compare, en dernier lieu, ses hypothèses diagnostiques avec les faits observés pour aboutir au choix de celle qui apparaît la plus congruente, si besoin avec des compléments d'information. Il ne s'agit, en définitive, que d'une estimation de conformité qui amène au choix d'un diagnostic ou de plusieurs qui seront alors classés en fonction de leur plus ou moins grande ressemblance avec l'ensemble des faits recensés.

Mais qu'en est-il des formes ne présentant aucune ressemblance avec celles connues ? N'est-ce pas ainsi que, pour des maladies rares et méconnues, on est amené à des diagnostics associés ou à de longues errances diagnostiques ? C'est là que la génétique a parfois fait une entrée tonitruante en permettant l'établissement d'un diagnostic par la découverte d'une mutation. Elle n'a pour autant que rarement de solution thérapeutique à proposer. Mais un diagnostic permet une prise en considération sociale et médicale et donc une reconnaissance.

– *Le modèle probabiliste*

Analysons ensuite le modèle de la probabilité comme source de décision. L'approche probabiliste suppose une attitude totalement différente. Elle prend en compte le degré d'incertitude qui conditionne la décision clinique. Quelle est cette incertitude ? Elle concerne les dires du patient, incertitude du choix et de l'interprétation des données recueillies par l'examen clinique, incertitudes des informations attendues des investigations diagnostiques, et incertitude des bénéfices attendus des prescriptions thérapeutiques. Ainsi, toute décision médicale ne peut être que probabiliste, ce qui sous-entend que l'erreur est consubstantielle à la décision médicale. L'estimation ne repose plus sur l'observation de quelques cas singuliers, mais sur l'information fournie par un grand nombre d'observations suffisamment semblables entre elles : la loi du nombre. Ce raisonnement médical

probabiliste ne fut réellement accepté qu'après la deuxième Guerre mondiale par vulgarisation du raisonnement du Révérend Sir Thomas Bayes et de son *Théorème des probabilités conditionnelles* (XVIII^e s.) : une information complémentaire transforme une probabilité antérieure dite primaire en une nouvelle probabilité dite secondaire, plus ou moins importante en valeur que la première. Il est important de bien comprendre que l'exploitation raisonnée d'un test diagnostique exige l'estimation préalable d'une probabilité pré-test, fut-elle imprécise, la médecine étant « une science molle ». L'obstacle à l'usage pratique de la méthode bayésienne est l'insuffisante connaissance des valeurs numériques sur lesquelles le raisonnement doit s'appuyer.

Ces systèmes de décision sont influencés par les évolutions des connaissances et par celles de la société, inscrites dans les nouveaux paradigmes de la relation médecin-patient. Le processus du diagnostic par la reconnaissance de formes et la comparaison permet un gain de temps et d'énergie. Il est le fruit de l'expérience, d'une pratique, ainsi que d'un conditionnement. Tout ceci est donc dépendant de la culture du médecin, de sa formation, de sa mémoire, de sa connaissance des concepts nosologiques. On ne peut pourtant pas envisager qu'un médecin connaisse toutes les pathologies existantes, même dans sa spécialité. Il y a donc automatiquement une réduction de l'éventail des hypothèses diagnostiques : « le biais d'incompétence ». D'autres biais existent : celui de motivation de tenir un « cas », celui de préjugé après sélection initiale de mauvais indices, etc. Des conditionnements associés à des cultures différentes aboutissent-ils alors au même diagnostic ? Tout cela ne pousse-t-il pas le médecin à vouloir toujours plus mémoriser ? C'est ce que semblent préconiser les méthodes de sélection à l'internat par exemple : plutôt qu'à raisonner logiquement, il semble moins risqué de se spécialiser sur un organe, aux dépens de la vision d'ensemble.

L'accès au génome et ses manipulations vont-ils rendre obsolètes ces manières d'établir un diagnostic ? Les outils informatiques et le développement de l'intelligence artificielle ne pourront-ils pas, mieux que l'Homme, établir les diagnostics de demain ? Quand chacun aura son génome entier à la naissance, à quel moment le médecin devra-t-il intervenir et pour quelles fonctions ? Médecins comme patients sont influencés par les promesses de la génétique, tout comme par

le consumérisme croissant. Y a-t-il encore place pour la pédagogie du doute ? À l'heure des technologies de pointe, de l'intelligence artificielle, du séquençage du génome à très haut débit, de l'accès à l'information en « *open source* », il est difficile de penser que les patients acceptent une variabilité possible dans le diagnostic, des biais d'incompétences, ou encore l'expression de doutes. La complexité des décisions médicales et des choix thérapeutiques pose la question de l'accès à l'information du patient et de la compréhension qu'il peut en tirer. Le médecin détient les connaissances, comment le patient pourrait-il décider ? Par le passé, le paternalisme régissait naturellement la relation médecin-patient. Avec les années Sida et l'essor d'Internet et de l'accès à l'information, les communautés de patients se sont mobilisées pour davantage de reconnaissance de leurs droits jusqu'à aboutir à la loi du 4 mars 2002⁷⁶.

Autonomie du patient entre revendication et influence

Le paternalisme médical a trop souvent rompu avec l'humanité requise par l'art médical. Il ne s'agissait plus d'une attitude paternelle d'un père qui sait ce qui est bon pour son enfant par un surcroît d'expérience, mais d'une supériorité froide exercée sur une personne ignorante et symbolisée par l'impeccable blouse blanche. La caricature n'est pas très éloignée de la réalité et s'expérimente encore aujourd'hui. Depuis la loi du 4 mars 2002, la décision médicale n'appartient plus uniquement au médecin, il y a une montée en puissance du rôle de la personne malade et de ses représentants, de la revendication de son autonomie. Avant, le médecin, par science, semblait être le seul à décider. Aujourd'hui, est de plus en plus revendiquée la décision du patient. Différentes « affaires » ont cristallisé ces nouveaux rapports, notamment l'Affaire Perruche où a failli être reconnu un droit à ne pas naître en raison d'un polyhandicap⁷⁷. Cela sous-entendait une obligation de résultat des médecins à faire naître un enfant en bonne santé. Les relations entre médecin et patients semblent s'approcher davantage du contrat que du rapport de

⁷⁶ Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé.

⁷⁷ Labrusse-Riou C., « L'arrêt du 17 novembre 2000 et ses significations : analyse juridique », in *Laisser naître : un risque*, Laennec, tome 50, 2002, pp. 8-26.

confiance. Mais jusqu'à quel point l'autonomie du patient est-elle une réalité et non un leurre face à la complexité des phénomènes physiopathologiques et des mécanismes génétiques ?

Ce changement de modalité de décision dans la relation médecin-patient est inscrit dans la loi du 4 mars 2002 : la décision est prise par le patient, ou à l'aide de la personne de confiance qu'il aurait désignée⁷⁸. De même, on voit de plus en plus poindre des directives anticipées concernant une limitation ou un arrêt de traitement en cas d'incapacité à s'exprimer⁷⁹. La relation médecin-patient est empreinte d'une volonté des patients d'être davantage respectés, d'être davantage maîtres de leur destin, ainsi que des influences énoncées plus haut : notre inconscient, les évolutions sociétales avec la montée de l'individualisme, la société de consommation et la perte des représentations symboliques, etc. Le patient deviendrait-il simple consommateur de soins ? Ainsi, outre l'exigence d'une information complète, claire et précise, le consentement du patient doit s'appuyer sur la justification scientifique des prescriptions d'examen et de traitement, sur celle des sources d'information utilisées dans la décision, sur les avantages attendus et les risques encourus, sur les coûts des investigations et des traitements, en prenant en compte les préférences du patient. Le Code de déontologie médicale rappelle que toute décision médicale doit être prise en application « des données acquises de la science⁸⁰ ». Est-ce possible quand on connaît l'évolution quotidienne de la recherche ?

Le risque ne serait-il plus acceptable ? Et l'erreur ? Nous souhaitons légitimement être « pris en charge » le plus précocement possible pour éviter la maladie et ses souffrances. Nous sommes ainsi attirés par une connaissance de nos susceptibilités à voir se déclarer une maladie, mais par là même, ne devenons-nous pas complices d'un changement de mentalité avec des demandes de prescriptions sur des probabilités faibles ? Le médecin, même si l'acte n'est pas urgent pour le moment, n'est-il pas obligé de prescrire afin qu'on ne puisse jamais lui reprocher

⁷⁸ Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé, Art. L. 1111-6.

⁷⁹ Art. L. 1111-11 et R. 1111-18 et R. 1111-19 du code de la santé publique.

⁸⁰ Art. 8 du code de déontologie médicale, édition avril 2017.

de ne pas avoir investigué ou prévenu ? L'attente semble passée à une obligation de résultat quand le médecin était auparavant tenu d'une simple obligation de moyens. Ne sera-t-il pourtant pas encore possible de trouver un « besoin » non satisfait ? La mort, la maladie, la malformation ne feraient plus partie de la vie, ne devraient-elles plus en faire partie ? Par l'Affaire Perruche, le médecin pouvait être responsable des erreurs de la Nature ; le diagnostic prénatal devait éviter un enfant « anormal ». On passerait du désir d'avoir un enfant en bonne santé au droit d'avoir un enfant en bonne santé. Cela présupposerait la toute-puissance du médecin quand par ailleurs ses capacités sont plus souvent remises en cause. N'est-ce pas contradictoire ?

Gestion de la vie humaine ?

Nous sommes conditionnés et cela s'inscrit dans notre langage même. Nous ne sommes plus infirmes, mais porteurs de handicap, nous ne sommes plus vieux, mais des personnes âgées dépendantes. Bien sûr, on accentue ainsi davantage sur la qualité de personne. Toutefois, sous couvert d'euphémisation, n'y a-t-il pas ici un jeu de langage qui renvoie davantage encore les personnes concernées à leurs difficultés ? L'infirmité est une altération définitive d'une fonction de l'organisme quand le handicap désigne toute limitation d'activité ou restriction de participation à la vie en société en raison d'une altération substantielle, durable ou définitive d'une ou plusieurs fonctions physiques, sensorielles, mentales, cognitives, etc. Ce changement sémantique souligne la difficulté de ces personnes à vivre dans la société. De même, quand on parle de personnes âgées dépendantes : ne pointe-t-on pas ici consciemment ou inconsciemment le poids qu'elles représentent pour les autres et pour la société ? Y aurait-il une négation, voire un refus de nos fragilités, de nos faiblesses ? Sans pousser très loin, cela pourrait conduire à penser que mieux vaut ne pas vivre que de vivre avec une infirmité. C'est dans cet environnement que vont se décider les questions de mort, de vie. Ne sommes-nous pas alors poussés, en tant que parents responsables, au devoir d'avoir un enfant en bonne santé pour lui donner toutes ses chances, pour être moins coûteux pour la société ? Avec la réalité économique et le vieillissement de la population, le droit de vivre s'avère beaucoup plus coûteux que le droit de mourir. On observe alors, confortés par la loi

et par la société, une montée en puissance des droits subjectifs : le droit de disposer entièrement de soi. Il y a naissance d'une logique de gestion de la vie humaine.

« Confrontée à la réalité sociologique contemporaine, l'idée que la vie de l'homme ne peut pas être évaluée ne paraît plus aller de soi. En effet, la valeur inconditionnelle de la vie humaine est au centre de plus en plus de tension, ce qui est dû pour partie à la valeur accordée à la liberté individuelle et pour partie à la valeur prégnante de l'argent⁸¹. »

Si les vies peuvent être évaluées, certaines pourraient ne pas valoir la peine d'être vécues. La tentation de l'eugénisme semble profondément inscrite.

Comment gérer, décider de choses qui nous échappent, que l'on soit médecin, patient, législateur ou juge ? Les méthodes de décision médicale montrent que la médecine est davantage un art qu'une science au regard de son objet d'étude : la vie elle-même (point que nous développerons dans la partie I-III). De même, il reste difficile pour tous d'apprécier les choix thérapeutiques proposés par un médecin, d'apprécier s'il y a erreur ou faute. On demande au médecin d'intervenir, parfois dans des conditions d'urgence, et pourtant on refuse qu'il décide ou qu'il se trompe.

Ainsi, l'autonomie du patient dans sa décision ne peut se passer de l'intervention médicale, de ses proches et de l'influence de la société devant la complexité des enjeux, des causes et des conséquences de la décision thérapeutique. On récuse l'influence d'un médecin, sa prise de position, tout en exigeant de lui des informations, des compétences. Respecter l'autonomie du patient c'est-à-dire son droit à une information claire et appropriée et à la codécision est un progrès pour la relation de confiance médecin-patient à instaurer, mais elle risque d'être un leurre si on utilise ce concept pour faire du patient l'unique décideur et responsable de sa prise en charge. On passe de la volonté d'un droit d'être respecté et associé à une décision concernant sa santé, au risque de considérer la compétence médicale comme un instrument et le médecin comme un objet. L'ambition est de favoriser les conditions d'une relation de confiance effective et d'éviter une relation

⁸¹ Mattei J.-F., *Questions de conscience, op. cit.*, p. 82.

contractuelle avec un impératif de justification qui ne respecterait que virtuellement l'autonomie du patient. L'autonomie demande de pouvoir se diriger maintenant vers l'avenir en fonction d'une connaissance que l'on a de son passé, de son hérité. Le savoir du médecin est bien en ce sens au service du patient et de son autonomie. Cette dernière est dépendante d'autrui, de son savoir, de son savoir-faire et de la confiance qu'il inspire.

Cette plongée dans notre désir de savoir et les idéologies qu'il peut revêtir, comme l'analyse de nos pulsions inconscientes et de certaines évolutions sociétales, éclairent nos rapports à la génétique et aux prouesses technologiques associées. La génétique se nourrit de nos fantasmes et de notre volonté de maîtrise, allant jusqu'à rendre possible la revendication d'un droit à la santé parfaite. La génétique modifie-t-elle les modèles de décision médicale à l'œuvre jusqu'ici ? Modifie-t-elle l'art médical ? La génétique : révolution du savoir, révolution de la médecine ?

II. Génétique : révolution du savoir ? révolution de la médecine ?

Le terme génétique revêt différentes natures : tantôt science, tantôt technique, tantôt mécanismes physiologiques. La génétique est science quand elle décrit des mécanismes, elle devient technique quand elle utilise la compréhension de ces mécanismes à des fins d'expérimentation pour de nouveaux traitements ou visant à la transformation du génome afin d'améliorer l'humain.

Les scientifiques se situent dans un double mouvement face aux mystères de l'Univers et du vivant ; d'une part, l'augmentation des connaissances, d'autre part, la mise à profit de leurs découvertes. Quel est ce profit ? Qui les juge profitables ? Nous avons vu précédemment les pulsions et processus inconscients à l'œuvre qui peuvent influencer le jugement.

La génétique a permis la compréhension inédite des mécanismes de croissance, reproduction et morts cellulaires, de reproduction sexuée, de l'expression de certaines maladies, etc. Il y a bel et bien eu révolution du savoir scientifique. Or, si la génétique nous fait accéder aux secrets du vivant et aux mécanismes le régissant, si elle nous dévoile ce qui était caché jusque-là, ne nous fait-elle pas accéder aux désirs profondément humains décrits plus tôt et qui ont si souvent été représentés dans les mythes ?

Comme le rappelle Thierry Magnin en préface de son ouvrage *Les nouvelles biotechnologies en questions*, trois grands mythes nous exposent les peurs et désirs humains y afférant. Dans le mythe grec de Prométhée, celui-ci dérobe aux dieux le feu pour le donner aux hommes afin qu'ils puissent survivre à la nature hostile. C'est par l'invention des objets techniques que l'homme se différencie de l'animal et conquiert peu à peu la nature en l'adaptant à ses besoins. La génétique nous promet la modification du génome altéré par la nature pour l'adapter à nos besoins et nos désirs. Le mythe de Faust, qui espère se jouer de la mort, de l'érosion du vivant que le temps impose, fait écho à un certain nombre de communications récentes dans le monde scientifique et médiatique sur la possibilité d'atteindre l'immortalité biologique grâce à la génétique associée à d'autres technologies. En principe, à chaque duplication de nos cellules, il y a perte d'une partie du télomère, extrémité de nos chromosomes, phénomène entraînant le vieillissement des cellules

et du vivant. Maîtriser ou contrer ce phénomène pourrait-il donner accès à l'immortalité ? Enfin, évoquons le mythe du Docteur Frankenstein qui parvient à synthétiser la vie et que nous avons développé plus haut pour exprimer cette soif de comprendre ou de réfuter notre origine, son caractère sexué et peut-être également son mystère. Ces trois mythes dévoilent la portée des progrès de la connaissance et de la volonté de maîtrise du vivant à laquelle nous sommes parvenus en peu de temps, ou qui se profilent pour demain. Des désirs, des fantasmes, la condition humaine et son psychisme, révélés dans des mythes et que la génétique semble pouvoir réaliser. Quelle en est la réalité ?

Nous observons depuis la fin du XX^e siècle l'essor de la génétique et des biotechnologies dans tous les domaines de la vie : de l'agriculture et l'alimentation à l'environnement en passant par la santé qui nous intéresse ici particulièrement. Outre ces désirs et pulsions exprimés dans les mythes, qu'en est-il des conséquences souvent dramatiques qui leur étaient associées ? La génétique nous en préserverait-elle ? Explorons les réalités et promesses du génie génétique, pour nous interroger sur leur portée sur le vivant lui-même, et leurs conséquences sur l'exercice de la médecine.

Génie génétique et autres technologies : révolution du savoir ?

Les biotechnologies modernes reposent sur ce qu'on appelle le génie génétique. Il s'agit de l'ensemble des techniques permettant de modifier le patrimoine biologique héréditaire d'une cellule par la manipulation de ses gènes. Le mot « génie » est à entendre comme une in-génie-rie ou la capacité de transformer voire fabriquer le matériel génétique qui constitue un organisme en supprimant ou en introduisant de l'ADN. Associées à d'autres technologies, le génie génétique nous met en capacité d'imiter voire de transformer la nature humaine. Bon ou mauvais génie⁸² ?

La technique : libération des contraintes de la nature

La technique, contrairement à une certaine logique, a souvent précédé les sciences dans l'histoire avec l'invention des outils comme instruments de libération et de maîtrise de la nature. Mais si la technique précède la connaissance, il risque, selon Heidegger⁸³, d'y avoir une domination de la technique sur l'homme. Dans le cadre de la génétique, nous nous retrouvons aujourd'hui face à de nombreuses données que nous ne savons pas (encore) interpréter. De même, nous expérimentons des manipulations génétiques dont nous ne connaissons pas les conséquences à moyen ou long terme. Mais puisque la technique est là, serait-il envisageable de ne pas agir... quand l'appel de la survie est en jeu ? Comment éviter cette domination de la technique sur la connaissance ? Pour Heidegger, cela passe par la reconnaissance concomitante de l'utilité de la technique et de la supériorité de l'homme sur elle. Il s'agit de préserver la liberté de celui-ci sur la technique, ne pas y être soumis, en la considérant comme un moyen pour nos désirs et non comme le tuteur de ces désirs. Nous ajouterons ici, étant donné nos analyses précédentes, que ce rapport *alternatif et paisible* qu'Heidegger préconise avec la technique et notre

⁸² Nous ne pouvons pas ne pas nous interroger sur le sens de l'usage de ce mot dans le spectre de la génétique. Le mot « génie » pourrait en effet évoquer le bon ou mauvais génie, faisant alors écho aux fantasmes et pulsions qui peuvent s'exprimer dans nos usages de la technique.

⁸³ Heidegger M., « La question de la technique », in *Essais et conférences*, trad. André PREAU, Paris, Gallimard, 1958, pp. 9-48.

liberté sera également dépendant de l'orientation de nos désirs, du regard objectif que nous voudrions bien tenir sur nos pulsions afin de les transcender en vue du respect de la dignité humaine.

Alliance sciences-techniques et génie génétique : impact sur la nature... humaine

L'alliance sciences-techniques permet aux hommes de prendre davantage conscience de leur impact sur la nature, sur leur environnement et leur vie quotidienne, d'une certaine capacité à les maîtriser, de « nous rendre comme maîtres et possesseurs de la nature » (Descartes). La nature réduite à un simple objet se trouve ainsi désacralisée. Qu'en est-il quand cette « nature » est l'être humain lui-même ? La génétique associée à de nombreuses technologies peut intervenir sur la nature de l'être humain, sur ce qui le détermine pour une large part, ou, préférons-nous dire, sur ce qui le singularise. L'Homme se rend alors maître et possesseur de l'être humain, de la condition humaine. Un homme-objet ?

Le mot technologie apparaît. Il se définit comme l'étude des techniques, ou encore l'ensemble des techniques d'un domaine industriel. L'essor des techniques a conduit à la révolution industrielle. L'alliance de la science et de la technique a permis d'impressionnants progrès aux conséquences multiples pour l'existence humaine. Le XX^e siècle a vu l'avènement des technologies de l'information et de la communication, la fin du XX^e et le début du XXI^e celui des biotechnologies et même de leur association avec les nanotechnologies, c'est-à-dire les techniques de l'information et les sciences cognitives. On parle même de technosciences qui associent le connaître et le faire. La science serait-elle tournée vers la production ? La convergence de ces technologies, dites NBIC, « est fondée sur l'intégration de ces différentes technologies sur des blocs de matière à l'échelle spécifique du nanomètre (milliardième de mètre). Désormais on "façonne le monde atome par atome", cette échelle pour laquelle il n'y a pas de différence entre la matière inerte et la matière vivante⁸⁴ ! » Une nouvelle créature pour un nouveau D^r Frankenstein semble à portée de main.

⁸⁴ Magnin T., *Les nouvelles biotechnologies en questions*, Paris, Salvator, 2013.

Le génie génétique permet de manipuler les gènes d'une cellule et d'en modifier ainsi le patrimoine comme celui des cellules de sa descendance. Aujourd'hui, la bio-ingénierie permet de fabriquer des sortes de modules élémentaires du vivant comme de modifier le comportement d'organismes vivants (bactéries) en remplaçant leur génome par un génome artificiel.

La technique permet non seulement d'analyser et même d'imiter le vivant, mais aussi de le transformer, voire de produire du nouveau. Biologie de synthèse qui allie reconstruction de systèmes biologiques présents dans la nature et fabrication de systèmes biologiques n'existant pas dans la nature⁸⁵ ; activation d'une bactérie naturelle par un génome artificiel par Craig Venter en 2010. L'Homme a-t-il pris le relais de l'Évolution ?

Reprenons les propos du biologiste polonais Szybalski qui, en 1978, affirmait déjà : « jusqu'à maintenant nous avons été dans la phase descriptive de la biologie moléculaire. Mais le vrai défi commencera avec la recherche d'une biologie de synthèse : nous allons diviser les nouveaux éléments de contrôle et ajouter ces nouveaux modules aux génomes existants ou bien construire entièrement de nouveaux génomes. Ce sera un champ d'expansion illimitée pour fabriquer des circuits mieux contrôlés et des organismes synthétiques comme des souris améliorées. Je ne m'inquiète pas sur les excitations et les idées nouvelles qui vont alors fuser dans ce domaine⁸⁶. » Homme augmenté, post-humanisme... Nous sommes à l'heure des choix pour savoir vers quel avenir nous souhaitons nous tourner et quelle place nous donnons à l'humain.

Accès au génome et à ses mécanismes d'information : révolution du savoir

Avec la génétique, on peut croire qu'on touche à la matière de la pulsion de vie puisqu'on touche à l'informationnel de la vie dans deux manifestations fondamentales : sa conservation et sa transmission (reproduction). On est tenté de

⁸⁵ Observatoire de la Biologie de Synthèse.

⁸⁶ Szybalski W., *Gène*, vol. 4, 3, 1978, p. 181.

croire que l'on peut déchiffrer la vie, la transformer, la maîtriser. La génétique nous donne accès au génome qui serait alors le « Chiffre de la vie ».

Le génome est l'information, ou plutôt l'ensemble des données, contenue dans l'Acide Désoxyribonucléique ou ADN de nos 23 paires de chromosomes. Ces derniers portent la totalité de l'information génétique dont celle des 22 000 gènes codant pour des protéines constitutives de l'organisme. Les zones codantes de l'ADN (exomes) sont transformées en ARN messagers par le processus de la Transcription qui vont ensuite donner les protéines de l'organisme par le processus de la Traduction. L'ADN est la séquence précise de différents éléments appelés nucléotides ou encore bases qui sont au nombre de quatre : l'adénine (A), la thymine (T), la cytosine (C) et la guanine (G). Le séquençage du génome a été réalisé entre 1990 et 2003. Il est aujourd'hui possible de le réaliser en quelques heures et à moindre coût, voire même en quelques minutes ! Ce séquençage du génome a permis l'identification de plus de 8 000 maladies génétiques chez l'homme.

La génétique et le séquençage du génome entier nous donnent accès à l'ADN et, par là même, semblent nous conduire à la compréhension des mécanismes du vivant et de certaines pathologies. La génétique nous dévoile parfois une corrélation entre une mutation et l'expression d'une pathologie.

Deux logiques apparaissent ici et sont à l'œuvre dans le séquençage du génome humain : cibler les séquences que l'on a identifiées comme ayant potentiellement un rôle ; tout déchiffrer et travailler à ce que cela prenne sens petit à petit par corrélations successives et à grande échelle. Deux méthodes sont en effet utilisées pour séquencer le génome : de la maladie à la mutation, d'une part, et le *screening* à haut débit, d'autre part. Ce dernier nous donne la séquence de l'ADN sans que l'on soit encore en mesure d'identifier les correspondances entre celle-ci et un rôle dans le vivant. Connaître sans comprendre.

Par cet accès au génome, et par alliance avec les NBIC, on peut « recopier des codes génétiques à partir du séquençage du génome, les réécrire, les transformer

et en réaliser des synthèses chimiques⁸⁷ ». « Les gens de la cognition peuvent le penser, les gens des nanotechnologies peuvent le construire, les biologistes peuvent le développer, les gens de l'information le contrôler⁸⁸. » Révolution ! Nous voilà maîtres et possesseurs du destin génétique. Et de la vie humaine ?

Ne sommes-nous pas ici réellement, par la génétique, dans la maîtrise du vivant voire dans sa transformation, dans sa production même ? Tout nous le laisse à croire. « La biologie de synthèse représente donc un véritable tournant épistémologique en développant une approche constructiviste de la nature, faisant suite à une approche exclusivement descriptive⁸⁹. » On s'ouvre ainsi à de nombreux champs des possibles au-delà de ceux retenus par la nature. Mais en imaginons-nous réellement les conséquences ?

⁸⁷ Magnin T., *op. cit.*, p. 37.

⁸⁸ Roco M. et Bainbridge W., *NFS/DOC-sponsored report*, Arlington, 2002.

⁸⁹ Magnin T., *op. cit.*, p. 42.

La Génétique ou les confins du vivant

Génie génétique, transgénèse, biologie de synthèse, approche constructiviste de la nature et du vivant ; la génétique permet-elle la maîtrise du vivant, le dépassement de ses limites, de ses faiblesses ? Qu'advient-il alors du vivant et de l'Homme lui-même ?

Étendue de l'offre génétique

Pour une part, la génétique permet aujourd'hui de prédire l'avenir (maladie monogénique à pénétrance totale), de le choisir (diagnostic prénatal, diagnostic préimplantatoire, mesures de prévention), voire de le transformer. Est-ce transformer notre avenir ou le vivant lui-même, l'humain, dont il est question ? Prévenir la survenue d'une maladie, maîtriser voire guérir une maladie par une meilleure compréhension de ses mécanismes, modifier l'ADN pour éviter la maladie (thérapie génique), éviter la naissance d'enfants malades ou encore « bébés du double espoir⁹⁰ », comme aime à les appeler Arnold Munnich, au lieu de « bébés médicaments » : voilà certaines des promesses que semble porter la génétique. Sans porter de jugement sur l'une ou l'autre de ces promesses, nous voyons bien qu'elles ne sont pas toutes du même niveau de questionnement, de technicité et d'implication sur le vivant. Elles portent chacune un potentiel transformateur, mais à des degrés divers. Vivre puis guérir d'une maladie transforme un être à tous les niveaux, corps, âme, esprit. Choisir de donner naissance ou non transforme les couples. Quant à modifier l'ADN, nous ne le savons pas encore très bien. Est à noter ici une différence importante entre une modification de l'ADN dans les cellules somatiques, qui permet de compenser à l'échelle d'un organe un défaut, et une modification dans les cellules germinales responsables de la reproduction et donc ayant une incidence sur toute la descendance.

⁹⁰ Munnich A., *Programmé mais libre, les malentendus de la génétique*, Paris, Plon, 2016, p. 73.

Vers le Transhumanisme et le Post-humanisme

Au-delà d'une quête pour pallier des maladies existantes ou les guérir, un certain nombre de recherches actuelles associant le génie génétique et les autres technologies (NBIC) s'intéressent à une modification, voire à un dépassement de l'humain, pour nous mener vers un transhumanisme ou un post-humanisme. De Stephen Hawking, physicien et cosmologiste, qui, atteint très jeune d'une sclérose latérale amyotrophique (SLA) et ayant subi une trachéotomie, ne pouvait parler et se mouvoir qu'en lien et grâce au support de technologies innovantes, nous passons aisément au cyborg et à une intelligence augmentée que tous devraient choisir pour nous donner toutes les chances de réussite⁹¹.

Nous observons donc un changement spatio-temporel dans notre compréhension des mécanismes comme dans notre capacité d'agir, et ainsi dans la recherche et dans la connaissance comme dans la prise en charge médicale. On peut comprendre et agir à l'échelle de l'atome, on peut avoir une action sur notre futur et celui des générations suivantes.

Nouvelles capacités d'agir : liberté ou aliénation ?

Ces nouvelles actions possibles ou envisagées sur le vivant sont ou seront-elles l'expression de notre liberté ou d'une aliénation ? Cette liberté est-elle illusion, sous l'effet, en réalité, d'un conditionnement de l'être par les possibilités qui lui sont offertes ? Nous en revenons aux questions posées par Heidegger. Il faut tout d'abord se souvenir que pour Heidegger, c'est la technique qui doit être regardée comme étant l'essence de la science moderne, et non la science comme l'essence de la technique⁹².

⁹¹ Alexandre L., *Nos enfants iront-ils demain dans des écoles eugénistes ?* TEDx, Paris, 16 oct. 2014, [en ligne], <https://www.youtube.com/watch?v=wWF7R2vs3qM>

⁹² C'est en effet ce que M. Heidegger devait affirmer très clairement lors de son entretien télévisé de 1969 avec R. Wisser : « les sciences modernes de la nature se fondent dans le cadre du développement de l'essence de la technique moderne et non pas l'inverse ».

Pour Heidegger, technique et sciences sont inséparables, car c'est le rapport de la technique au monde qui détermine la science moderne. Une meilleure connaissance du vivant et de ses mécanismes est sans conteste une avancée humaine. L'amélioration des techniques et l'alliance des technologies de différents domaines sont des avancées majeures. Cependant, quand on parle de repousser les limites du vivant, donnons-nous aux mots un sens analogique ou un sens évolutif : est-ce accompagner, améliorer ce qui est déjà vivant, est-ce transformer la vie et ses mécanismes, ou est-ce construire le vivant ?

La génétique associée aux autres technologies ouvre un très grand nombre de possibles et nous oriente, par sa relation au futur et à la vie, vers l'Infini. Or, nous dit Levinas, « la relation à l'Infini n'est pas un savoir, mais un désir » qui est différent du besoin « par le fait que le désir ne peut être satisfait... et s'augmente de sa satisfaction⁹³ ». On comprend ainsi aisément que la génétique soit source infinie de désir pour les scientifiques, industriels ou adeptes de l'éternité. Mais les questions de la liberté et de la dignité humaine restent entières en face de ces désirs.

Le rôle de la philosophie et de l'éthique serait peut-être ici de considérer toutes les capacités humaines déployées dans ces découvertes avec bienveillance, émerveillement et attention pour accompagner les acteurs dans leur discernement, dans l'analyse des désirs inconscients à l'œuvre, des bénéfiques et des risques de ces inventions et nouvelles technologies dans leurs applications.

Nous sommes face à « l'ambivalence de la connaissance⁹⁴ », évoquée par Henri Atlan, qui nous rappelle que l'arbre de la connaissance dans la Bible est « l'arbre de la connaissance, bien et mal ». La connaissance elle-même est à la fois bonne et mauvaise. Il poursuit :

« Très souvent, les problèmes d'éthique des sciences ne se posent qu'au niveau de ses applications, de la recherche appliquée, et non de la recherche fondamentale. La recherche fondamentale est censée être neutre, poursuivant

⁹³ Levinas E., *Éthique et Infini*, Paris, Fayard, coll. « Livre de Poche », [1982] 2004, p. 85.

⁹⁴ Atlan H., *La philosophie dans l'éprouvette*, Montrouge, Bayard, 2010, p. 39 ; On voit ici H. Atlan en rester à une conception que les « Heideggeriens » jugeraient naïve.

comme seul objectif la connaissance tandis que la recherche appliquée, elle, peut en effet avoir de bons ou mauvais effets⁹⁵. »

Une recherche fondamentale neutre ? Comment le serait-elle avec nos inconscients et désirs profonds si ceux-ci ne sont pas assumés et ainsi transcendés ? Il rappelle qu'« il est très difficile sinon impossible de séparer recherches fondamentale et appliquée [...]. En général, les applications futures les plus importantes ne sont pas vraiment prévisibles au stade de la recherche fondamentale, elles se développent au fur et à mesure⁹⁶ ». La connaissance, nous l'avons vu par le passé, passe parfois par des erreurs dans l'expérimentation, elle dérange d'anciennes certitudes, « elle est à la fois destruction et construction ». Il conclut que « le désir de connaissance est consubstantiel à la condition humaine. Et la lucidité devant ce que nous apprend la recherche rigoureuse et désintéressée des vérités est aussi constitutive de la dignité humaine⁹⁷ ». Cette lucidité, cette recherche de vérités de manière rigoureuse et désintéressée ne s'envisage que par le dialogue et le travail conjoint entre les différentes parties prenantes. Étant donné la portée de ces innovations – le vivant, la vie et notre avenir et leurs limites – chacun est concerné.

Nouvelles connaissances, nouvelles compréhensions, nouvelles techniques, que devient l'art médical à l'heure où nos capacités d'agir sur le futur, de le choisir semblent démultipliées à l'échelle individuelle comme collective ? Arnold Munnich montre l'attrait naturel des techniques, des expérimentations et des discours des médias devant l'impuissance de certaines thérapies⁹⁸. On entend parler du « Tout génétique », mais que reste-t-il à la médecine dans un champ spatio-temporel totalement redéfini et dans une société nourrie des médias, d'Internet, des inégalités, et de la compétitivité ?

⁹⁵ *Idem.*

⁹⁶ *Ibid.*

⁹⁷ *Ibid.*

⁹⁸ Munnich A., *op. cit.*

Génétique : révolution de la médecine ?

La génétique a permis la compréhension de certaines maladies jusque-là ignorées et sujettes à toutes sortes d'hypothèses plus ou moins rationnelles. Combien de témoignages de familles stigmatisées par le comportement de leurs enfants pendant plusieurs années et délivrées par la génétique de jugements hâtifs et si lourds de conséquences dans leur vie ?

L'identification du gène responsable de la maladie ou plus précisément de la mutation du gène a souvent été l'élément déclencheur de la création d'une association de malades ou de parents de malades qui pouvaient enfin sortir de l'isolement, de la marginalisation et accéder à des soutiens sociaux. La mobilisation autour des maladies rares a été exceptionnelle avec l'essor de la génétique et a même donné lieu en France à des Plans Maladies Rares incluant les plus hautes instances de l'État. L'Europe s'est mobilisée en favorisant le développement de médicaments dits « orphelins ». Il y a bien eu révolution.

Pourtant, la génétique ne revêt pas le même sens pour tous. Comme l'écrivent Jean-Robert Harlé et Philippe Pédrot, « la génétique est une science nouvelle, aussi à mesure qu'elle avance, à pas de géants, elle suscite interrogations, rejet, enthousiasme dans le public. Sous ce même vocable, chacun, spécialiste scientifique, médecin, juriste, public attribue un sens différent à la génétique. Pour le médecin, la génétique est un outil de diagnostic, de compréhension de maladies dont le mécanisme est ainsi mis en lumière. Pour le malade et son entourage, c'est à la fois une espérance de caractériser le motif de sa souffrance, d'envisager un traitement possible à partir de ce constat et un vecteur d'angoisse immense devant le caractère irréfutable de la preuve ainsi apportée, que la charge de la maladie incombe au soi, à ses propres gènes, à ses ancêtres⁹⁹. »

La génétique permet de comprendre une maladie ou d'en anticiper la survenue. La *médecine génétique* place alors aisément le généticien dans la posture de la Pythie. Le médecin est assimilé au prêtre qui entend la Pythie parler (ce que

⁹⁹ Harlé J.-R. et Pédrot P., « L'homme morcelé », in *Génétique, biomédecine et société*, dir. P. Pédrot, Presses universitaires de Grenoble, 2005, p. 7.

dit l'ADN à travers le généticien) et en déduit le futur, le destin. On passe alors à la *médecine prédictive*. Quelle est sa réalité ? Comment *la* capacité prédictive de la génétique interfère-t-elle dans les décisions médicales, celles des médecins, comme celles des patients ? Quels bénéfices réels attribuer à la génétique pour le soin des personnes ?

Réalité de la médecine prédictive ?

« Le destin est-il inscrit dans nos gènes ? », « Oracle ou médecin », « mieux comprendre les mécanismes des maladies, mieux les traiter et les prévenir », « les prodiges de la médecine prédictive », « médecine personnalisée », « connaître son avenir », voilà un échantillon de termes ou d'expressions relatifs à la médecine prédictive relevés dans des articles grand public ou des forums citoyens (États généraux de la Bioéthique 2008-2009) entre 2008 et 2015. Qu'est-ce que cela peut signifier ? Des espoirs, des fantasmes, des enjeux de santé, des enjeux économiques et sociétaux.

– *Une manipulation des esprits et des attentes ?*

Arnold Munnich dénonce une manipulation de l'opinion publique notamment par les médias, « le conditionnement des esprits¹⁰⁰ » et rappelle les intérêts divers en jeu :

« Le temps du malade qui souffre, le temps des siens qui attendent un remède n'est pas le temps du chercheur qui erre, ni celui des investisseurs qui veulent entrer et sortir vite d'une start-up, d'une biotech rapidement valorisée¹⁰¹. »

Pourquoi un tel engouement ? Selon le même auteur, c'est emblématique du décalage entre « la réalité et les fictions de la médecine prédictive comme curative » ; du « hiatus entre les promesses de guérison et la précarité relative de l'arsenal thérapeutique » ; du « décalage entre ce qui est techniquement possible,

¹⁰⁰ Munnich A., *op. cit.*, p. 14.

¹⁰¹ *Idem*, p. 13.

économiquement supportable et éthiquement souhaitable » ; de « notre obstination collective à rêver d'éternité¹⁰² ».

– *Une révolution ? La médecine prédictive ?*

Malgré ces décalages, il s'agit bien d'une révolution « *conceptuelle et technique*¹⁰³ » engagée par l'avènement de la biologie moléculaire, telle que le déclare Jean Dausset, Prix Nobel de Physiologie en 1980. Jean-Yves Nau, docteur en médecine et journaliste, confirme cette évolution ou révolution : « le dernier quart du XX^e siècle restera sans aucun doute dans l'histoire des sciences comme la période la plus faste pour la compréhension moléculaire du vivant en général, de la génétique — et de la génétique humaine — en particulier¹⁰⁴. » Il décrit ici une révolution du savoir, de la technique, mais pas de la thérapeutique. En revanche, cette révolution du savoir, sans pour autant pouvoir faire accéder à de nouvelles thérapies dans la majorité des cas pour le moment, entraîne peut-être une révolution dans le rapport au soin qu'ont médecins et patients avec des conséquences parfois lourdes sur l'exercice de la médecine.

« Si cette avancée majeure de la biologie est encore tout juste émergente dans le champ de la thérapie humaine (cf. thérapeutique-Thérapie génique), elle commence à prendre corps dans un domaine nouveau, passionnant et hautement problématique, celui de la médecine dite “prédictive” ou de prévision, qu'il convient de bien distinguer de la médecine de prévention bien que leurs buts soient similaires¹⁰⁵. »

La révolution évoquée par différents auteurs ou scientifiques a tout d'abord transformé les pratiques et conceptions de recherche au sein des laboratoires. Elle transforme peu à peu le rapport aux soins, à la médecine, de la société tout entière, à travers les médias notamment. En effet, combien d'articles au titre prometteur ont

¹⁰² *Ibid.*, p. 16.

¹⁰³ Dausset J., « GÉNOMIQUE — Vue d'ensemble », *Encyclopædia Universalis* [en ligne], consulté le 23 oct. 2015. URL : <http://www.universalis.fr/encyclopedie/genomique-vue-d-ensemble/>

¹⁰⁴ Nau J.-Y., « MÉDECINE - Médecine prédictive », *Encyclopædia Universalis* [en ligne], consulté le 23 oct. 2015. URL : <http://www.universalis.fr/encyclopedie/medecine-medecine-predictive/>

¹⁰⁵ *Idem.*

associé la capacité de prédire au fait d'éviter les maladies, voire d'accéder à l'immortalité ces dernières années ? Cela confirme l'analyse de Jean Dausset, professeur honoraire au Collège de France et président de la fondation Jean Dausset-C.E.P.H, qui déclare que « la voie est ouverte vers une médecine encore plus efficace, la médecine prédictive du XXI^e siècle où les prédispositions individuelles pourront être connues, dépistées afin de prescrire un traitement préventif avant l'apparition du premier symptôme et surtout pour garantir le droit à la santé, qui est une aspiration fondamentale de l'humanité¹⁰⁶. »

Observons ici qu'un amalgame est fait entre capacité de prédiction et médecine quand cette dernière est définie comme l'art du soin. Se vit un changement de paradigme de la médecine : du soin à la gestion d'une santé parfaite, les accidents de santé étant prédictibles et donc évitables. La génétique semble justifier le désir et l'émergence d'un *droit à la santé*. Est-ce une réalité ou ne serait-ce là encore nos désirs qui la font parler ? Quels sont en effet les buts recherchés dans cette médecine génétique ? De la médecine personnalisée à la santé parfaite, en passant par le droit à la santé. Ce droit résiste-t-il à la réalité du vivant ? C'est ce que nous explorerons dans la partie I-III.

« Le principe de base de cette médecine prédictive, selon l'expression popularisée par le biologiste et médecin Jacques Ruffié, est de prévoir l'apparition de certaines maladies avant même l'expression de leurs symptômes. “La médecine prédictive s'adresse non pas à des malades, mais à des individus sains susceptibles de développer une maladie donnée”, souligne pour sa part Jean Dausset, dont les travaux ont puissamment aidé à l'émergence de cette nouvelle et future médecine. “Ainsi définie, la médecine prédictive exclut les maladies déjà déclarées *in utero*, mais par contre peut détecter *in utero* chez un fœtus sain l'éventualité d'une affection qui n'apparaîtra qu'à l'adolescence ou à l'âge adulte. La médecine prédictive est essentiellement probabiliste. Elle ne peut que mesurer un risque sans jamais

¹⁰⁶ Dausset J., art. préc.

l'affirmer. À l'inverse de la médecine préventive, qui est souvent de masse (comme la vaccination), la médecine prédictive est personnalisée¹⁰⁷. »

Que faire de cette information qui prédit que mon enfant déclarera telle ou telle maladie ? Si nous corrélons cela au *droit à la santé* énoncé plus haut, quel est l'enjeu ? Prévenir par une surveillance précoce et personnalisée, par des modifications du mode de vie ; trouver les traitements manquants, modifier les gènes défectueux ou sélectionner des embryons aux gènes « sains » et éviter la naissance d'enfants aux gènes « défectueux » voire « imparfaits » ?

Vers un « eugénisme libéral » ?

Dans une projection futuriste du monde que nous présente le film *Bienvenue à Gattaca*, « on peut choisir le génotype des enfants. Dans cette société hautement technologique qui pratique l'eugénisme à grande échelle, les gamètes des parents sont triés et sélectionnés afin de concevoir *in vitro* des enfants ayant le moins de défauts et le plus d'avantages possibles. Bien que cela soit officiellement interdit, entreprises et employeurs recourent à des tests ADN discrets afin de sélectionner leurs employés ; les personnes conçues de manière naturelle se retrouvent, *de facto*, reléguées à des tâches subalternes. Gattaca est un centre d'études et de recherches spatiales pour des gens au patrimoine génétique impeccable. Jérôme, candidat génétiquement idéal, voit sa vie détruite par un accident tandis que Vincent, enfant conçu naturellement, donc au capital génétique "imparfait", rêve de partir pour l'espace. Chacun des deux va permettre à l'autre d'obtenir ce qu'il souhaite en déjouant les lois de Gattaca¹⁰⁸. », mais à quel prix ?

Cette projection est-elle futuriste ou actuelle ? Cela semble bien actuel à en lire certains titres et articles de journaux grand public des dernières années. « Révolution. Lire nos maladies futures dans nos gènes, c'est déjà possible. » Titre d'un des articles du numéro 2144 du Journal *Le Point* du 17 octobre 2013 intitulé « Les prodiges de la médecine prédictive ». Quelle promesse ! Quelles promesses ?

¹⁰⁷ Nau J.-Y., art. préc.

¹⁰⁸ https://fr.wikipedia.org/wiki/Bienvenue_à_Gattaca.

Nous pouvons alors nous demander dans quel champ de décision se situe le médecin généticien dans nos sociétés, et peut-être particulièrement sur les questions prénatales. Cela revient à poser la question de notre liberté et des responsabilités des différents acteurs en présence, en rappelant les différences entre cultures, contextes socio-économiques, etc. Où en est la génétique dans ses applications dans les différentes parties de la planète ? Je ne saurais répondre ici à cette question qui devrait faire l'objet d'une étude complémentaire.

Dans les pays développés ou avancés dans la recherche scientifique, n'entrons-nous pas dans un eugénisme rationnel ou libéral comme l'envisage Habermas¹⁰⁹ ? L'auteur pose la question de la finalité de l'action scientifique. « L'eugénisme libéral » ne fait pas de différence entre les interventions thérapeutiques et les interventions à des fins d'amélioration. C'est le risque de réduction de l'être à ses fonctionnalités, à avoir un corps et non être un corps. Selon Habermas, « les pratiques eugéniques qui ne sont pas justifiées par des intentions cliniciennes portent préjudice tout à la fois à la conscience d'autonomie et au statut de sujet moral des personnes ainsi traitées¹¹⁰. » Il invite ainsi à une « vigilance éthique ».

Les nouvelles technologies, les nouvelles performances envisageables d'une technologie, voire du vivant à travers une modification de celui-ci, apportent certainement des solutions à des problèmes identifiés comme étant naturels ou comme des faiblesses de la nature, mais ne risquent-elles pas également d'apporter de nouveaux problèmes ?

La médecine génétique : cure ou care ?

Comment cette vigilance éthique se traduit-elle dans la recherche et dans la pratique médicale, toutes deux influencées par l'essor de la génétique et les attentes des personnes malades et de la société qui en découlent ? La médecine génétique : entre destin et probabilité, entre *cure* et *care*.

¹⁰⁹ Habermas J., *L'avenir de la nature humaine, vers un eugénisme libéral ?*, Paris, Gallimard, 2002.

¹¹⁰ *Idem*, p. 140.

La biologie est une science de la vie et du vivant qui se préoccupe des manifestations et des causes de divers phénomènes : se mouvoir, se nourrir, se reproduire, etc. Vivre c'est aussi et en tout s'éprouver vivant. La particularité et la beauté de cette science résident dans le fait que certains de ces phénomènes sont objectivables en des termes scientifiques (échanges chimiques, physiologiques, etc.) et d'autres ne le sont pas et peuvent ouvrir sur une réflexion philosophique relative à la transcendance de la vie (psychisme, spiritualité, culture). On retrouve peut-être ici la racine de la différence entre *cure* et *care* : la vie nous est confiée comme tous les phénomènes visibles que nous pouvons à la fois connaître et en partie maîtriser pour en améliorer le fonctionnement, le rendement, etc. (*cure*). En un autre sens, nous sommes confiés à la vie et nous prenons soin de ce trésor dans les autres, dans le monde et en nous (*care*). Évidemment, nous sommes souvent en dessous de cette double responsabilité et tentés de confondre notre pouvoir de prendre soin avec celui de maîtrise, de transformation, à la manière des mythes de Prométhée, Faust ou du Dr Frankenstein.

Cette ambivalence de la vie est ce qui fait la puissance de la génétique et son ambiguïté. Au niveau théorique, comme révolution du savoir nous conduisant à nos différents fantasmes de prédiction et maîtrise d'un destin. Au niveau pratique, en transformant l'implication des praticiens dans l'exercice de leur art ; la génétique tenue comme une science exacte et comme technologie tend à transformer l'accompagnement médical de la personne malade en une quête de la santé parfaite. De la médecine humaniste à la science médicale ?

Par toutes ses potentialités, la génétique est la cause d'une révolution en médecine, c'est-à-dire d'une rupture dans la compréhension de la maladie et sa conception même. En introduisant la possibilité d'une prédiction et peut-être même le dévoilement d'un destin génétique, la génétique transforme l'art médical. Elle permet dans certains cas, parfois même avant que la maladie n'existe, d'en prédire l'occurrence et les facteurs qui l'aggravent ou l'allègent. Avant la génétique, la médecine s'intéressait aux symptômes, aux signes individuels et avérés, à ce que le corps révélait, dévoilait à l'œil nu ou à travers des techniques d'imagerie médicale ou de biologie moléculaire. Le médecin en faisait une synthèse pour envisager le

diagnostic le plus probable et prescrire un traitement ou des soins en conséquence de son hypothèse (cf. chapitre I-I).

La génétique semble, pour une part, vider de sa substance cet aspect probabiliste en révélant une causalité génétique, mais elle l'accroît, d'autre part, en révélant des facteurs de prédisposition. Dans les deux cas, elle modifie alors la relation médecin-patient moins empreinte d'hypothèses et de confiance que de données et de corrélations. La génétique amplifie le règne des nombres qui s'emparent peu à peu de la relation médicale. C'est une rupture et une nouvelle façon de penser la médecine. On mesure que l'accès aux connaissances génétiques est bien entendu un progrès, mais jusqu'où et dans quelles conditions ? Et, à quoi avons-nous accès en réalité ?

« Le risque de surinterpréter les données issues de l'analyse de nos gènes n'ont donc jamais été aussi sérieux ni leur cortège d'effets collatéraux aussi préoccupants pour les libertés individuelles et publiques qu'aujourd'hui. Mais la tyrannie des images a pris le dessus. La toute-puissance prêtée à la science s'est montrée la plus forte, au point de rendre inaudibles, voire déplacés les appels à la prudence, en matière de médecine prédictive comme curative. Qui ne préfère pas les prophéties du bonheur aux paroles de prudence qu'on n'a pas envie d'entendre¹¹¹ ? »

Prophéties du bonheur : en effet, les promesses des projets transhumanistes et post-humanistes en appellent certes à la science et aux technologies en tout domaine, mais surtout à l'empathie et à la volonté ou au fantasme d'améliorer l'humanité, voire d'en finir avec elle et ses contraintes.

« Au terme du processus, le post-humain serait doté d'une intelligence artificielle d'une puissance phénoménale, lui permettant notamment de connecter son cerveau à un univers virtuel hyperréaliste de son choix. Son corps ne serait plus malade, ne se détériorerait plus, permettant de conserver une vigueur et une jeunesse quasi éternelles. La fatigue physique et intellectuelle n'existerait plus. [...] Qui refusera pour lui-même, pour ses

¹¹¹ Munnich A., *Programmé mais libre, les malentendus de la génétique*, op. cit., p. 18.

proches et ses enfants une réparation de son potentiel génétique, un renforcement de ses capacités cognitives et émotionnelles, une progression exponentielle de la durée de vie ainsi qu'une augmentation des performances sportives, voire sexuelles¹¹² ? »

Il semble alors que, dans ses étapes d'accomplissement ultime, la génétique, associée aux autres *technologies*, ôtera de l'art médical le *care*, l'accompagnement, au profit d'une vie sans contrainte, mais qui semble assez virtuelle dans sa réalisation post-humaine.

Pourtant, dans la définition même de Jean-Yves Nau de la médecine prédictive, on y lit une limite aux prophéties : « La médecine prédictive est essentiellement probabiliste. Elle ne peut que mesurer un risque sans jamais l'affirmer ». Comment dire qu'une médecine est prédictive tout en disant qu'elle ne peut jamais affirmer un risque ?

La médecine génétique entre recherche et soins

Ces inflexions dans la définition de la médecine prédictive, essentiellement probabiliste la plupart du temps, comme l'alliance de la génétique avec d'autres technologies, nous invitent à explorer une autre mutation de la médecine par la génétique : des frontières de plus en plus floues entre recherche et soin.

On a longtemps parlé de la différence entre recherche fondamentale et recherche appliquée, mais dans le domaine de la génétique, nous nous interrogeons encore davantage sur la frontière entre recherche et thérapeutique. L'avènement de la biomédecine est, rien que par son nom, la preuve du bouleversement de cette frontière entre recherche et soin.

À un niveau superficiel, cette frontière est bousculée par la médiatisation de certains résultats de laboratoires concernant, par exemple, des cellules en culture qui, par extrapolation journalistique, laissent penser que le passage à l'homme est proche. Cependant, « il faudrait avoir la prudence, la modestie de reconnaître que

¹¹² Alexandre L., *La mort de la mort*, op. cit., pp. 92-93.

l'observation scientifique, son interprétation et son application thérapeutique sont des étapes successives, bien distinctes, souvent différées de plusieurs années et pas nécessairement le fait des mêmes chercheurs¹¹³ ». Arnold Munnich estime que les scientifiques et les médecins sont aussi responsables, par leur silence, de ces malentendus dans l'opinion publique concernant la génétique.

Au niveau des pratiques, le patient n'a pas toujours conscience qu'il prend part à un protocole de recherche. En a-t-il le choix quand celui-ci est la seule proposition « thérapeutique » existante ou qu'elle est du moins présentée comme telle ? Les maladies rares sont très éclairantes de ce point de vue. En raison du peu de patients et de la gravité des atteintes, les autorités sanitaires ont mis en place des procédures accélérées d'autorisation de mise sur le marché par des échelles bénéfices-risques et efficacité-tolérance totalement revisitées.

Les établissements de santé publiques étant souvent hospitalo-universitaires, recherche et soin sont réalisés dans les mêmes lieux et parfois par les mêmes personnes. Les budgets de recherche et de santé sont en principe séparés, mais la réalité a souvent mis à mal ces principes.

Un médecin doit rechercher la cause du symptôme du patient face à lui. Tester tous les gènes chez toutes les personnes malades est un acte de recherche et non de soin, pourtant les demandes d'accès à l'ensemble de son génome sont croissantes dans la population et cette pratique séduit déjà certains professionnels de santé. Que faire des découvertes fortuites qui sont des variants d'ADN n'ayant rien à voir avec la consultation initiale et n'indiquant, la plupart du temps, qu'une prédisposition incertaine ? On en revient ici à la volonté de maîtrise de sa vie, de connaissance totale pour agir.

L'expérience scientifique ou plutôt l'expérimentation se fait en principe à partir d'une hypothèse que le scientifique va tenter de vérifier de manière expérimentale, ce qui suppose un cadre théorique ainsi qu'une méthode, des techniques, des mesures et des évaluations. L'expérience du médecin quant à elle

¹¹³ Munnich A., *op. cit.*, p. 22.

est d'un tout autre registre : elle ne se réduit pas à l'objectivité de l'expérimentation, mais passe par ses sentiments et l'intelligence qu'il a convoquée.

« Quand on parle d'un homme d'expérience, on songe moins à ce qu'il a éprouvé qu'aux leçons qu'il a tirées des circonstances : à l'idée d'un donné résistant, et contre lequel il ne pouvait rien, on joint celle de l'enrichissement qu'il dut à sa propre intelligence [...] L'expérience n'est pas seulement le fruit de ce qu'il nous a été donné d'apercevoir : elle est fille de notre capacité de comprendre, de notre réflexion, de notre initiative : là où ces qualités font défaut, elle semble s'évanouir¹¹⁴. »

Écoute, observation, réflexion et initiative pour faire face à une situation difficile, n'est-ce pas ce que le médecin se doit de déployer, moins contraint que le chercheur, pour être à la hauteur de la relation humaine qui lui est proposée de vivre avec son patient et créatif dans le soin ?

Parce que les solutions thérapeutiques génétiques ne sont pas encore au rendez-vous et que nous y projetons malgré cela beaucoup d'espoirs, la génétique est par définition à mi-chemin de la recherche et du soin. Mais qu'apporte-t-elle réellement à l'art médical pour le soin des personnes ?

Quels bénéfices réels de la génétique pour les patients et pour l'art médical ?

Un bénéfice direct de la génétique a été les thérapies géniques réussies sur des maladies graves telles que la drépanocytose, une leucémie avancée, ou une maladie génétique nécessitant une greffe de peau sur quasiment la totalité du corps. Les personnes sont traitées avec leurs propres cellules dans lesquelles le gène non muté a été introduit. Les bénéfices thérapeutiques sont réels et les espoirs thérapeutiques nombreux.

Munnich¹¹⁵ apporte une précision : nous ne souffrons pas de la mutation présente sur un gène ou même du gène, mais des conséquences de cette mutation.

¹¹⁴ Alquié F., *Le désir d'éternité*, Paris, PUF, 1966, p. 2.

¹¹⁵ Munnich A., *op. cit.*, pp. 114-122.

La thérapie génique, qui vise à introduire une information génétique fonctionnelle pour pallier un gène défectueux, est-elle la seule à pouvoir traiter des conséquences de la mutation d'un gène ? De nombreuses maladies génétiques du métabolisme peuvent être traitées par des régimes alimentaires appauvris ou enrichis en tel ou tel type de molécule. La compréhension des mécanismes physiologiques et pathologiques est essentielle à la qualité des traitements et au pouvoir créateur du médecin face à la maladie et son patient.

L'identification des gènes responsables peut procurer l'espoir d'une thérapie génique, mais en attendant, comme le dit Munnich, il faut trouver des astuces pour tenir : obtenir la réexpression par un médicament d'un gène endormi ; inventer un moyen d'épurer un toxique par un médicament ou de verrouiller une voie métabolique lorsqu'elle aboutit à l'accumulation d'une substance toxique ; l'usage de médicaments déjà connus pour des maladies plus fréquentes peut s'avérer d'un grand secours ; inhiber une fonction normale si cette dernière majore les conséquences d'une mutation, etc. Parfois même, la recherche sur les maladies rares permet le traitement de maladies fréquentes.

La thérapie génique aura un rôle important, mais les acteurs de la société doivent lui donner sa juste place dans l'arsenal thérapeutique. Au sein des maladies génétiques, rappelons que bon nombre d'entre elles sont en réalité, certes à composante génétique, mais multifactorielles, c'est-à-dire que leur expression varie en fonction d'autres facteurs tels l'environnement de la personne, l'épigénétique, etc. La génétique et les techniques déployées autour d'elle ont entraîné une révolution du savoir scientifique et médical. La conception du soin est transformée : du soin à la prévention puis la prédiction ; du soin à la réparation jusqu'à la programmation.

Si tout n'est pas déchiffré aujourd'hui, cela signifie-t-il que tout n'est pas déchiffrable ? Pour une large part, répondre *non* serait de l'obscurantisme, mais nous souhaitons simplement relativiser l'idée de maîtrise par simple observation du vivant. Prenons l'exemple d'une mutation *de novo*, c'est-à-dire apparue dans le génome d'un individu alors qu'aucun de ses parents ne la possède dans son

patrimoine génétique. Parlons aussi de l'épigénétique : alors que la génétique correspond à l'étude des gènes, l'épigénétique s'intéresse à une « couche » d'informations complémentaires qui définit comment ces gènes vont être ou non utilisés par une cellule. En d'autres termes, l'épigénétique correspond à l'étude des changements dans l'activité des gènes n'impliquant pas de modification de la séquence d'ADN et pouvant être transmis lors des divisions cellulaires. Contrairement aux mutations qui affectent la séquence d'ADN, les modifications épigénétiques sont réversibles. Les modifications épigénétiques sont induites par l'environnement au sens large : la cellule reçoit en permanence toutes sortes de signaux l'informant sur son environnement afin de s'adapter à la situation. Ces signaux, y compris ceux liés à nos comportements (alimentation, tabagisme, stress...), peuvent conduire à des modifications dans l'expression de nos gènes, sans pour autant affecter leur séquence. Le phénomène peut être transitoire, mais il existe des modifications épigénétiques pérennes, qui persistent lorsque le signal les induisant disparaît¹¹⁶. Cela peut conduire parfois à des pathologies ou à des variations d'expression de maladies. Cet effet de surprise du vivant nous invite à la *démaîtrise*, à l'humilité, à l'attention, ce qui n'affaiblit en rien le désir de connaissance, mais l'oriente peut-être dans une autre finalité. Quelle peut-être cette autre finalité ?

¹¹⁶ <http://www.inserm.fr/thematiques/genetique-genomique-et-bioinformatique/dossiers-d-information/epigenetique>

III. De la maîtrise à la *démaîtrise* : puissance du Vivant

Une volonté de maîtrise intrinsèque à l'homme, associée à une technique qui semble augmenter nos capacités d'agir sur la vie dans sa qualité comme dans sa temporalité... la génétique offre bien une révolution du savoir et une révolution de la médecine. Cette révolution se situe peut-être davantage dans la représentation que la société se fait de la génétique que dans ses réelles capacités actuelles de prédiction et d'intervention sur les gènes. Nous l'avons vu dans les chapitres précédents, la génétique a modifié certains de nos rapports à la vie et au temps, comme certains de nos rapports à la médecine. NBIC, thérapie génique, tests prédictifs, diagnostics prénataux et préimplantatoires, la maîtrise de notre présent et futur semble à notre portée. La capacité de choisir de nous doter d'un patrimoine génétique plus performant semble à portée de main. Mais cette médecine moderne technoscientifique est aussi une médecine en difficulté, en crise, régulièrement en proie aux critiques, voire considérée comme inhumaine par les patients et les professionnels de santé. Plusieurs questions se posent alors. Une médecine peut-elle être scientifique et humaine ? *Quid* des incertitudes et des erreurs inhérentes à toute pratique humaine ? Que nous en dit le vivant lui-même ?

Selon le paradoxe dit de Tocqueville, plus une situation s'améliore, plus l'écart avec la condition idéale paraît insupportable. Naît alors l'impatience d'accéder au but recherché, nous l'avons vu, mais peut-être également la perception que cet idéal ne pourra être atteint ; plus on comprend, plus le but que l'on s'était imaginé, que l'on avait désiré, s'éloigne. La progression des connaissances ne semble pas toujours entraîner un recul de l'ignorance. De la maîtrise à la *démaîtrise*, le mystère s'invite et dialogue avec l'utopie de la prédiction et l'idéologie de la santé parfaite projetées sur la génétique.

Une médecine scientifique peut-elle être humaine ?

La médecine à l'heure de l'avènement de la génétique et du règne des nombres et des statistiques peut-elle restée humaine, peut-elle continuer à être relation ? Si l'imagerie, les tests génétiques, les tests sanguins parlent d'eux-mêmes, a-t-on encore besoin de parler au patient ? La médecine moderne et scientifique se réduirait à une science de guérir.

La médecine : une science de guérir ?

Je laisse ici quelques instants la parole à Dominique Folscheid¹¹⁷ :

« Est-ce à dire que la médecine aurait dû rester ignorante et inefficace pour sauver son âme ? Sûrement pas. Simplement, elle a sauté trop vite et trop loin dans un univers qui lui était étranger et qu'elle n'a pas su ou pas pu réaménager selon ses exigences propres. Bref, elle s'est laissée phagocytter. Georges Canguilhem nous l'explique fort bien. En 1878, année décisive, Pasteur faisait sa célèbre communication à l'Académie des sciences et Robert Koch publiait l'ouvrage dans lequel il démontrait la causalité spécifique des micro-organismes dans les infections : les “microbes” découverts par Charles Sédillot (Canguilhem 1994 : 392). Conséquence immédiate, précise Canguilhem, “le terme rationalisme surgissait alors de toutes parts pour caractériser cette médecine de l'avenir”. Claude Bernard pouvait triompher, qui déclarait dans un texte de 1860 : “La médecine est l'art de guérir mais il faut en faire la science de guérir. L'art c'est l'empirisme de guérir. La science c'est le rationalisme de guérir” (Canguilhem 1994 : 394).

Confusion regrettable, lui reproche Canguilhem. Pour s'exprimer correctement, Bernard aurait dû se contenter de médecine “rationnelle”, le rationalisme étant un terme spécifique de l'histoire de la philosophie. Mais

¹¹⁷ Folscheid D., « Médicalité unique, rationalité multiple », in *Le pluralisme médical en Afrique - Colloque international de Yaoundé (3-5 février 2010). Hommage à Éric de Rosny*, dir. L. Lado, Khartala, 2012, pp. 395-418.

c'est avec Husserl que l'on mesure mieux l'étendue du désastre. Dans sa conférence de Vienne de 1935, il écrit ceci : «Partons d'un fait bien connu : la différence entre la médecine, prise au niveau des sciences de la nature, et ce qu'on appelle l'art naturel de guérir»¹¹⁸. »

Considérer la médecine comme la science de guérir ou encore le rationalisme de guérir dès le XIX^e siècle rend compte de cette soif de connaissance jusqu'à devenir « maîtres et possesseurs ». De même, nous comprenons alors aisément le passage de *care* à *cure*, l'insatisfaction des médecins quand ils ont le sentiment de ne plus rien pouvoir réaliser ou proposer pour une personne au niveau thérapeutique (quand l'amour, l'accompagnement, l'écoute et le soulagement des souffrances devraient pourtant être synonymes des soins indispensables qu'ils peuvent et doivent prodiguer), ou encore l'apparition de l'expression « droit à la santé », comme l'exprimait Jean Dausset.

La vie réduite à la molécule d'ADN ?

La génétique donne accès à nos gènes, à cette matière moléculaire qu'est l'ADN et qui détermine pour une grande part la vie. Elle s'associe à d'autres technologies permettant d'agir à l'échelle de l'atome. La science et la technique font par la génétique et ces autres technologies une entrée encore plus tonitruante dans la médecine que les techniques passées.

Révolution médicale par l'essor des NBIC et de la génétique en particulier : oui, mais pas forcément dans le sens que nous attendons ! Nous aimons à penser que la génétique rendra peut-être plus médicale la médecine. Par ses révélations, par ce qu'elle montre dans ses limites, par ce qu'elle montre de la puissance du vivant, après les phases d'euphorie et de fantasmes, la génétique remise à sa juste place permettra, nous l'espérons, au rationnel de reprendre le pas ; et les médecins, plus savants, pourront définitivement redécouvrir la personne à soigner et à accompagner au-delà de son génome.

¹¹⁸ *Idem*, p. 402.

« Les substructures naturelles de l'être humain ne commandent en effet que pour partie ses conditions d'existence. Or si nous ne sommes pas sans gènes, nous ne sommes pas nos gènes. De toute façon, il ne s'agit pas d'une programmation puisqu'il faut encore compter avec leur expression. Néanmoins, c'est bien par leur truchement que la médecine se fait biologiste, s'éloignant le plus de l'être humain pris dans son existence temporelle pour rallier le cadre du laboratoire, dans lequel tout est réduit à l'espace. Que se passe-t-il en effet quand on procède à un diagnostic génétique ? On fait l'impasse sur ce que le sujet fera de son existence, donc sur sa destinée, pour lui présenter l'addition noir sur blanc, donc de réduire sa destinée à un destin génétique. Incertains au point de vue médical, les bénéfices que l'on pourra tirer de pareille approche sont en revanche évidents au niveau extra-médical. En clair, c'est sur un eugénisme négatif — un kakogénisme — que l'on va inévitablement déboucher. L'éradication des handicaps par suppression de leurs porteurs, qui va aujourd'hui bon train, en est la preuve¹¹⁹. »

Le risque d'une médecine scientifique ou génétique, d'une médecine qualifiée par une science ou une technique en définitive, est de réduire la vie à de la matière, la personne à un objet avec des fonctionnalités, une destinée à un destin génétique. Pourtant, par les variabilités d'expression des gènes et des mutations, par l'influence des gènes entre eux, par l'épigénétique, par les mutations *de novo*, nous voyons bien que les concepts de destin génétique comme de médecine prédictive ne sont pas opératoires. Le risque comme l'énonce Dominique Folscheid est un eugénisme négatif amplifié. Le bienfait, outre les avancées thérapeutiques envisageables par une meilleure compréhension des mécanismes conduisant à une pathologie, serait la prise de conscience des limites de la science génétique pour redécouvrir la puissance du vivant, de la personne humaine, qui ne se réduit pas à ses gènes et se révèle capable de déjouer toute statistique. La loi vaut pour l'ensemble, pas pour l'individu.

Bien sûr, il existe certaines mutations génétiques qui, par une pénétrance totale, donnent une prédiction réelle sur notre avenir. Pensons, par exemple, à la maladie de Huntington. Nous pourrions dans un développement ultérieur nous

¹¹⁹ *Ibid.*, p. 408.

interroger sur l'intérêt de se savoir porteur ou non (chapitre II). La personne porteuse de la mutation impliquant l'expression de cette maladie neurodégénérative incurable à l'âge de 40 ans environ se réduit-elle pour autant à ce destin génétique ? Une médecine rationaliste ne nous conduirait-elle pas à éviter les naissances des embryons porteurs de cette mutation ?

Le diagnostic génétique semble ici rompre avec l'incertitude du jour et lieu de notre mort, incertitude qui est la condition même de notre capacité à nous projeter, à exprimer notre liberté, à vivre en somme. On imagine l'importance d'une telle levée de voile pour certains acteurs sociaux et économiques. L'incertitude et la *démaîtrise*, dimensions si caractéristiques de toute vie, semblent alors essentielles à l'existence humaine, à notre liberté. Mal interprété, le diagnostic génétique risque de passer sous silence la beauté et la valeur de toutes les expériences humaines susceptibles d'être vécues.

Incertitude et erreur ne seraient pas scientifiques ?

La médecine, confrontée par nature à de nombreuses hypothèses et donc incertitudes, est face à une société qui les refuse de plus en plus. L'erreur est quant à elle de plus en plus insupportable au regard de l'étendue des connaissances et des capacités d'action. Il n'est alors pas étonnant que l'on veuille s'adonner aux pseudo-certitudes que nous donnent les probabilités. Démultiplication des tests génétiques et accès au génome entier, la génétique sonnerait-elle pour une large part la fin des incertitudes et des erreurs en médecine ?

Incertitude, erreur : aux fondements de la recherche scientifique

Faisons un instant un détour par la place de l'erreur dans notre société et en particulier dans le domaine de la recherche médicale comme dans la médecine. L'erreur se définit comme un acte de l'esprit qui tient pour vrai ce qui est faux ou inversement, faire une erreur de jugement, de raisonnement. L'homme est reconnu pour être sujet à l'erreur : *errare humanum est*. L'erreur peut aussi être perçue comme un aveuglement ou même un préjugé. Elle peut être également l'effet de la négligence ou de l'inadvertance.

L'erreur renvoie assez rapidement à la notion d'échec, revers éprouvé par quelqu'un qui voit ses calculs déjoués ou ses espérances trompées. Il est important de distinguer dès à présent les actes accomplis par ignorance ou manque d'information, dont on n'est pas responsable, des actes accomplis dans l'ignorance pour lesquels on est responsable de l'absence d'information. Aristote employait le sentiment de remords afin de distinguer ces deux attitudes. L'erreur, l'échec, l'insuccès n'est en effet moralement acceptable que si le sujet est de bonne foi. Mais ce principe de bonne foi suffit-il à rendre acceptable l'erreur par la communauté scientifique actuelle, dans la société actuelle ?

Définissons ce qu'est la recherche et tentons d'observer si cette définition correspond à ce qu'on lui demande d'être aujourd'hui. La recherche peut se définir comme l'action de chercher, l'effort pour trouver quelque chose, pour découvrir ou pour innover. Effort de l'esprit pour trouver une connaissance ou une vérité, ou

travaux réalisés pour trouver des connaissances nouvelles. Elle peut être considérée comme une interrogation, une remise en question des savoirs pour en formuler d'autres. Elle est ainsi une démarche évolutive. La question peut revenir à savoir si la recherche, en tant que démarche évolutive, peut, aujourd'hui, s'autoriser des erreurs ?

Si l'on admet que la recherche est un acte de remise en question, cela revient nécessairement à admettre que l'on a pu tenir pour vraies des notions fausses, ou qui ne sont vraies que dans un contexte particulier ou avec les moyens d'investigation et de mesure qui existaient alors. Il y a ainsi, en principe, acceptation du fait qu'on ne peut être certain de tout ce qui nous est donné comme « connaissance », qu'il y a pu avoir des erreurs de jugement, de raisonnement. La génétique n'échappe pas à cette configuration à l'heure où tout ce qui est déchiffré n'est pas encore interprété. Lors de l'annonce d'un résultat négatif à un test génétique, les médecins généticiens précisent que ce sont des résultats conformes à l'état actuel des connaissances.

Essayons alors d'analyser les différentes étapes de la démarche scientifique afin de comprendre comment des erreurs pourraient survenir : la recherche veut aboutir à la science, mais qu'entendons-nous par science ? Qu'étudie-t-elle et par quels moyens ?

La science est une connaissance, elle est une opération de compréhension purement intellectuelle. La science, en outre, se veut objective ou à tout le moins tend à l'objectivité. En effet, elle repose sur des énoncés (des lois), des systèmes d'énoncés (des théories), devant toujours répondre à une double exigence, à un double système de critères : le critère de validité (cohérence logique interne) et le critère de vérité (mesure de l'adéquation entre l'énoncé et les faits). La règle de l'objectivité ajoutée à ces deux critères permet d'obtenir la reconnaissance de la communauté scientifique puis, dans un second temps, celle de la société civile. Existe-t-il des sciences purement objectives ? Ne reste-t-il jamais des zones de subjectivité ?

Par ailleurs, nous pouvons dire que la science étudie des phénomènes dont elle cherche à établir les relations nécessaires et universelles entre eux. Il convient

de distinguer ici la relation de cause à effet d'une part, de la corrélation statistique utilisée d'autre part, notamment pour les tests génétiques dits « prédictifs ». Une réelle relation de cause à effet signifie que le phénomène ne peut pas ne pas apparaître lorsque les conditions de son apparition sont réunies. Et cette relation ainsi établie devient une loi. Enfin, la science, dégageant des lois universelles, autorise la *prévision* qui ne doit pas être confondue avec la *prédiction*.

Ainsi, la science peut s'entendre comme la somme de principes, une ou plusieurs méthodes et des conclusions. La science est non seulement fondée sur la théorie, mais également sur l'expérimentation, c'est-à-dire sur la mise en doute de l'hypothèse et de sa vérification. Pour Popper, la démarche scientifique authentique doit tenter de « réfuter » les hypothèses émises¹²⁰.

Pour atteindre la science, définie comme le savoir, le chercheur doit formuler des hypothèses qu'il va chercher à vérifier grâce aux moyens mis à sa disposition. Il s'agit de poser une hypothèse puis d'établir un protocole d'expériences qui donnera des données positives (qui confirment l'hypothèse) et/ou des données négatives (qui l'infirmen). Ainsi décrite, la recherche peut s'apparenter à la réflexion et aux actions avec les moyens mis à sa disposition du médecin qui tente d'établir un diagnostic.

Un modèle ainsi défini s'apparente au modèle hypothético-déductif que décrit Descartes. Est-il toujours d'actualité avec l'essor de la génétique et du séquençage du génome à très haut débit ? Si oui, pour combien de temps encore ? Nous verrons à ce titre la distinction indispensable à faire entre différents types de tests génétiques dans le chapitre suivant.

La société et le « tout scientifique »

L'accumulation spectaculaire des connaissances a entraîné de nombreuses améliorations de la santé, de notre condition de vie, mais elle nous rend aussi toujours plus exigeants. La société supporte de moins en moins l'errance, les

¹²⁰ Popper K., *Conjectures et réfutations, la croissance du savoir scientifique*, Paris, Payot, [1963] 2006.

errements, les « je ne sais pas », les doutes, les erreurs, les risques. L'incertitude semble ne plus avoir sa place. Tout « doit » être mesurable, traitable. On passe à un modèle statistico-inductif.

Aujourd'hui, la science est omniprésente, sollicitée sur tous les sujets ou presque de la société : le « tout scientifique », « tout ce qui n'est pas scientifique, n'est pas éthique » (Jean Bernard). La recherche doit progresser, doit accroître les connaissances, toujours plus vite.

Par l'augmentation du financement par les groupes privés, la science est de plus en plus finalisée ; il s'agit d'être « maîtres et possesseurs de la nature » au sens propre : mieux comprendre la nature pour la posséder. Le chercheur *doit* trouver, et si possible trouver quelque chose de spectaculaire, la concurrence étant permanente dans les esprits et à tous les niveaux, politique, industriel, national, international, etc.

Les erreurs font perdre du temps or, le temps est de l'argent. Les chercheurs ont l'obligation de publier dans les meilleures revues. Ces dernières ne publient pas les données contradictoires, ne publient pas les erreurs, les échecs. Illustrons notre propos par l'article « *One in three scientists confesses to have sinned* » de Meredith Wadman, paru dans *Nature* le 9 juin 2005. Il nous livrait les résultats d'une enquête sur l'intégrité des chercheurs quant à la publication des résultats de leurs recherches. Un chercheur sur trois aux États-Unis déclarait avoir déjà falsifié, plagié, repris des résultats. La tension est donc considérable pour le chercheur qui se retrouve juge et partie des résultats qu'il produit. L'objectivité et l'intégrité sont-elles envisageables dans un tel contexte ? En ne publiant que ce qui réussit, le système de publication ne joue-t-il pas le rôle de filtre « positiviste » ? Interrogations que formulait Jean-Claude Ameisen¹²¹. Interrogations que l'on peut également adresser aux médias de masse. Les règles de publications des essais thérapeutiques instaurant le partage des données pourraient être un exemple à suivre, à moins de considérer, que sauf en recherche médicale, où elle est parfois question de vie ou de mort, l'intégrité des résultats scientifiques n'a qu'une valeur relative.

¹²¹ Ameisen J.-C., « Avenir de la Recherche : enjeux éthiques ? », in *La responsabilité scientifique dans une ère nouvelle*, Cahier du Murs, 1^{er} semestre 2005, p. 86.

La science étant omniprésente, confrontée à de plus en plus d'obligations de résultat — face à une multiplicité d'acteurs aux intérêts divergents — et à de plus en plus d'accusations quand elle se trompe, la tentation de l'inaction et de l'immobilisme est grande, sous-tendue par le *principe de précaution*. On n'accepte que la maîtrise.

Le modèle statistico-inductif se retrouve partout. Le normativisme effréné prévaut selon Dominique Folscheid.

« Or quelles sont ces normes sur lesquelles tous les patients doivent impérativement s'aligner ? Des moyennes. L'homme moyen de Quételet est ainsi devenu la référence omniprésente [...] Les QALY's établissent des scores chiffrés pour évaluer la balance entre coûts et bénéfices d'une action à entreprendre ou pas. On vise alors un traitement, mais plus largement la valeur d'une vie : faut-il soigner ou pas ? Les règles destinées à évaluer la douleur (de type EVA) souffrent des mêmes vices, car dans ce registre, tout est subjectif et relatif. Or les médecins actuels, hantés par les incertitudes multiformes de leur pratique, mais formatés aux sciences dures pendant leurs études, ont un appétit féroce pour tout ce qui leur paraît ressembler à un filet de sécurité. L'*Evidence based medicine* (EBM) remplit cette fonction à merveille. Elle fournit des banques de données permettant d'évaluer *a priori*, chiffres à l'appui, niveau de certitude bien classé, n'importe quelle situation. Or jamais une probabilité quelconque ne permettra de juger que dans tel cas singulier, c'est telle décision qui est la bonne. Dans la réalité, c'est toujours 1 ou 0, "ça passe ou ça casse"¹²². »

Nous observons bien l'avènement rassurant du règne des nombres et des statistiques par un refus croissant des incertitudes et erreurs dans le domaine de la santé. La démultiplication des tests génétiques en est la preuve et pour partie le moteur. Ils ne sont pourtant pas tous prédictifs au sens strict, mais se contentent d'indiquer la plupart du temps un risque augmenté d'exprimer une maladie. Quelles

¹²² Folscheid D., « Médicalité unique, rationalité multiple », art. préc., p. 409.

règles pour l'action génétique dans cet incertain qui, bien que rejeté par la plupart d'entre nous, est une réalité scientifique ?

Vertu de Prudence en génétique

Ne peut-on pas revenir un instant à l'enseignement d'Aristote, la vertu de *prudence*¹²³ ?

Quand on parle de savoir, de connaissance théorique, notre raison s'applique à ce qui ne change pas, au général, alors que dans la vie politique, notre raison s'applique à ce qui change, au particulier. C'est alors que l'activité rationnelle fondamentale est la *prudence*, la *phronésis*, comme capacité à déterminer la juste mesure, « *mesotès* », l'équilibre le meilleur possible, instable et particulier à chaque cas. La recherche, définie plus haut comme une activité d'interrogation, d'observation, d'expérimentation, comme une démarche évolutive, en mouvement, ne peut-elle pas s'apparenter à cette vie politique dont parlait Aristote ? Ne s'intéresse-t-elle pas à ce qui change, et au particulier, avant de conclure parfois à des lois universelles ?

– La recherche, une démarche évolutive jamais inachevée

Il faut bien comprendre cette distinction entre le savoir, immuable (ou qui peut pendant un temps donné sembler immuable), et qui porte sur le nécessaire et le général, *et* la recherche de savoir, démarche évolutive qui requiert prudence en vue d'une progression. La prudence est cette capacité de délibérer sur les choses contingentes et particulières, qui pourraient être autres qu'elles ne sont, et qui dépendent de nous, c'est-à-dire qui relèvent de l'action¹²⁴. La prudence est le discernement sur les possibles, la recherche conjointe des fins bonnes et des moyens de les atteindre. Aristote affirme « que la prudence et la sagesse doivent être recherchées pour elles-mêmes, attendu qu'elles sont des vertus correspondant chacune à l'une et l'autre partie de l'âme [...] que l'œuvre de l'homme s'accomplit par l'effet de la prudence et de la vertu morale. La vertu fixe à l'être son vrai but,

¹²³ Aristote, *Éthique à Nicomaque*, Livre VI, Paris, GF-Flammarion, [349 av. J.-C.] 1990.

¹²⁴ *Idem*, p. 161.

et la prudence les moyens d'atteindre ce but¹²⁵. » Aristote propose une éthique du Bien comme *a-juste-ment*, c'est-à-dire une approximation toujours inachevée, guidée par l'idée de justice et de justesse, et toujours en acte. Le principe de prudence est un principe d'action. Il s'agit d'inventer des règles d'action qui nous permettent d'agir dans l'incertain.

– *L'erreur, une source de savoir ?*

Une autre question, enfin, se pose à nous. L'erreur n'est-elle jamais source de savoir ? Ne tire-t-on pas des enseignements de nos échecs ou de ceux des autres ? Ne sont-ce pas certaines erreurs, certains échecs dans des expériences, dans des choix, qui nous ont apporté de très belles découvertes ? Lewis Thomas dans *La Méduse et l'Escargot* nous dit que « les erreurs sont à la base de la pensée humaine, à sa racine. La pensée s'en nourrit¹²⁶. » Il ajoute que « l'apprentissage est une suite d'essais et d'erreurs [...] Si l'expression toute faite *essai et erreur* (*trial and error*) met ainsi l'accent sur l'échec, ce n'est pas un hasard¹²⁷. » Il nous guide dans cet apprentissage en nous incitant à aller au-delà de l'erreur : « ce n'est pas l'erreur de lecture qui est importante, elle ne fait qu'ouvrir la voie. C'est l'étape suivante qui est cruciale. Si le chercheur est capable de dire : "Faux ou pas, voyons un peu ça", la nouvelle découverte, quelle qu'elle soit, est sur le point d'éclorre (...) Il faut être capable d'agir sur la base de l'erreur initiale¹²⁸. » Pensons simplement à la Pénicilline. Dans le domaine de la génétique, c'est bien souvent la mise en évidence d'une mutation, soit d'une erreur génétique, qui a permis la découverte de la fonction d'un gène.

Par ailleurs, prendre conscience d'une erreur, n'est-ce pas déjà en savoir un peu plus ? L'incertitude qui peut, mise en action, aboutir à une erreur, un échec, est donc constitutive de tout discours, diagnostic ou acte biomédical. Un accès à l'intégralité des données par les pairs ne permettrait-il pas un meilleur jugement, une meilleure connaissance, et les erreurs considérées elles aussi comme des

¹²⁵ *Ibid.*, p. 168.

¹²⁶ Thomas L., *La Méduse et l'Escargot*, Paris, Belfond, 1980, p. 59.

¹²⁷ *Idem.*

¹²⁸ *Ibid.*, p. 60.

données scientifiques, comme des savoirs, n'inciteraient-elles pas les chercheurs à plus d'intégrité et ne permettraient-elles pas une évolution plus rapide de la connaissance ?

Ainsi demandons-nous si la science n'est pas une recherche à jamais inachevée, en permanence ouverte aux controverses ? Karl Popper affirmait que pour qu'un énoncé soit scientifique, il faut qu'il puisse être falsifiable, qu'une vérité scientifique doit pouvoir porter en elle sa contestation, l'idée qu'elle puisse être récusée plus tard. Ainsi, le scientifique, pour l'être, doit accepter la remise en cause de son discours¹²⁹.

– *Fausse certitudes en génétique ou vérité de l'incertitude ?*

Jean-François Malherbe dans *L'incertitude en éthique* montre que l'attitude éthique serait d'accepter justement nos erreurs :

« Toute certitude résultant d'une discussion critique reste provisoire et doit être remise en question lorsqu'on a des motifs suffisants de le faire, sinon, on retombe dans le dogmatisme des convictions non critiques. C'est ainsi, par déplacements successifs dans le champ de la discussion critique avec d'autres, que nos fausses certitudes se défont en même temps que de moins fragiles certitudes se construisent. Jamais nous ne sommes absolument certains d'être dans le vrai ou dans le bien. Mais nous pouvons nous assurer, pas à pas, que nous nous éloignons très probablement de l'erreur et du mal¹³⁰. »

L'erreur inacceptable scientifiquement ne serait-elle pas le refus des incertitudes, des erreurs commises de bonne foi, le refus de la remise en question ? L'erreur inacceptable scientifiquement en génétique serait peut-être de s'engouffrer dans le « prédictif », sans distinction entre les différents niveaux de pénétrance des

¹²⁹ Popper K., *op. cit.*

¹³⁰ Malherbe J.-F., *L'incertitude en éthique, perspectives cliniques*, Montréal, Editions Fides, coll. « Les grandes conférences », 1996, p. 55.

mutations plutôt que d'assumer de vivre dans l'incertitude. Nous y reviendrons dans le chapitre II.

Andrei Sakharov, durant son exil à Gorky en 1981, livrait que « tout scientifique véritable devrait sans conteste posséder assez de courage et d'intégrité pour résister à la tentation et à l'habitude de la conformité », ce qui rejoint de nouveau Jean-François Malherbe pour qui « l'incertitude égratigne notre confort chaque fois que nous nous y heurtons. Et cette épreuve nous ébranle d'autant plus fort qu'elle nous atteint à l'endroit précis où nous ne l'attendions pas. Nous aimons les certitudes à un point tel qu'il nous arrive d'en préférer de fausses à la vérité¹³¹. » Préférons-nous de fausses certitudes génétiques avec l'illusion d'un pouvoir d'agir à la vérité de l'incertitude ?

Il s'agit ici de la différence entre vouloir connaître le vivant et vouloir le maîtriser. À quoi tient cette différence ? Sans doute révèle-t-elle une relation différente au vivant. Quand on parle de connaissance, on songe à l'observation, l'identification par l'expérience et l'observation de lois. Quand il s'agit de maîtrise au contraire, nous pouvons entendre un rapport de domination, un pouvoir de transformation, voire de transgression de la loi naturelle. Nous en revenons à l'intention, à la finalité de la quête de savoir : comprendre ou dominer.

– *L'incertitude en santé ou de l'art médical*

La médecine se définit comme « la science qui a pour but la conservation ou le rétablissement de la santé¹³². » Pour atteindre ce but, elle doit passer non seulement par la connaissance ou la *compréhension des mécanismes du vivant*, mais aussi par *l'expérience des signes observés* dans des états de maladies, l'une et l'autre se nourrissant mutuellement pour progresser dans *l'état des connaissances* et dans l'observation pour *améliorer le soin* apporté aux personnes malades. On peut y voir ici la volonté de comprendre pour dominer les dysfonctionnements afin de rétablir un état sain.

¹³¹ *Idem*, p. 11.

¹³² Petit Larousse, 1959.

En parlant *d'état des connaissances*, on entend leur caractère relatif ou provisoire, ce qui est cohérent avec la définition même de connaître : « avoir l'idée, la notion plus ou moins précise d'une chose ; avoir une grande pratique de certaines choses ; éprouver, ressentir ; considérer ; distinguer ; être compétent pour juger¹³³. » La connaissance est : « conscience, idée, compréhension, intuition, perception, représentation, science » ; et comprendre : « concevoir, saisir par l'esprit, interpréter, déchiffrer ». Même dans la définition de savoir, on parle d'« expérience ».

Nous sommes dans ces définitions assez loin de l'idée de maîtrise. À quel moment peut-on parler de savoir ou de vérité immuable ? La génétique médicale transforme-t-elle la médecine en quête de savoir immuable ? Sur la santé de chacun, mais aussi sur celle d'un groupe ? Par la génétique, nous accédons à davantage de données par l'identification de mutations impliquées dans l'expression de maladies. La médecine est alors moins ignorante, plus savante, mais elle doit se garder d'être scientifique au sens où l'homme malade ne peut se réduire à un objet d'étude et d'expérimentation.

La médecine scientifique semble une médecine impossible. « Impossible par définition, par nature, nous dit Dominique Folscheid. [...] Le progrès des sciences et des techniques, quel qu'il soit, n'y pourra rien : si la médecine est bien médecine de l'homme, de l'homme vivant, elle ne peut pas être une médecine scientifique, parce que le corps de l'homme vivant n'est une machine que par abstraction, en lui ôtant l'âme et la vie. Et cela, tout le monde le sait d'intuition immédiate (cf. Descartes). [...] D'où cette alternative : ou bien la médecine est scientifique et elle n'est pas humaine, ou bien elle est humaine et elle ne peut pas être scientifique. Cela ne l'empêche pas d'être savante et efficace, puisqu'il reste vrai que l'être humain tombe effectivement sous ses prises pour tout ce qu'il y a de machine en lui. Mais une telle médecine n'est au fond qu'un art vétérinaire appliqué aux hommes. On comprend alors pourquoi on l'accuse d'inhumanité. (cf. rapport officiel sur la maltraitance dans les hôpitaux français, 27 janvier 2010 : malade

¹³³ *Idem.*

considéré comme un objet de traitements et de soins, on “technique” un patient)¹³⁴. »

La médecine, en particulier la médecine génétique, pour être humaine, doit reconnaître sa part d’incertitude, gage de vérité scientifique requise pour l’investigation clinique, et de vérité de la relation humaine qui s’engage entre les personnes. Ainsi, « ce qui fait obstacle à la médecine scientifique est donc l’homme, et doublement : en tant qu’il est vivant et en tant qu’il est humain¹³⁵ », puissance de la vie et puissance de l’être. Plongeons-nous alors dans cette dynamique du vivant et laissons-nous guider par elle pour en déduire les attitudes justes à son endroit.

¹³⁴ Folscheid D., « Médicalité unique, rationalité multiple », art. préc., p. 411.

¹³⁵ *Idem.*

Dynamique du vivant : impératif de démaîtrise, de prudence et d'humilité

Il ne s'agit pas ici de faire le procès de la maîtrise en science et médecine, de l'exigence requise pour soigner, voire sauver des vies. La volonté de maîtrise des mécanismes physiologiques et thérapeutiques est absolument indispensable et constitue le moteur d'une amélioration de la qualité des soins prodigués aux malades. Il s'agit de la maîtrise de l'état de l'art. On a vu l'évolution des connaissances à travers les siècles. De nouvelles connaissances ont d'abord été rejetées et les auteurs de certaines découvertes condamnés. Par de nouvelles techniques, la connaissance devient plus fine ou est contredite. Avancée dans la maîtrise de l'état des connaissances. La maîtrise à déplorer est celle qui, selon nous, n'aboutira jamais : la maîtrise du vivant. Ce vivant en perpétuel mouvement, en perpétuelle adaptation, nous invite à la *démaîtrise*. Mais cette dynamique et adaptation du vivant seraient-elles inscrites dans le génome ou l'incluraient-elles ? Le génome possède-t-il une force formatrice et adaptatrice ou suit-il les lois du vivant ?

Une force formatrice dans le génome ?

La connaissance du vivant est marquée par l'évolution du vivant lui-même et ne peut donc se figer. Canguilhem a démontré que la vie était assez plastique et labile pour se créer le cadre normatif qui lui permet de persévérer dans l'être. Il met ainsi fin à la distinction nette, brutale, entre santé et maladie¹³⁶. Le vivant s'adapte perpétuellement à son environnement, il évolue, le vivant nous étonne. Il est dynamique, n'est-ce pas alors un contresens, voire une antinomie, d'associer maîtrise et vivant ? Et n'y-aurait-il pas un risque pour l'évolution que de vouloir la maîtriser ?

– *Le vivant mû par une finalité ?*

Cette dynamique du vivant est déjà décrite par Héraclite d'Éphèse (V^e siècle avant notre ère) qui conçoit le monde physique comme un ordre dynamique, soumis

¹³⁶ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, Quadrige/PUF, [1966] 2005.

à des forces et des tensions qui lui donnent un mouvement permanent. Le vivant n'est pas immuable, mais en flux perpétuel, en constant devenir, à l'image d'un feu : « ce monde a toujours été et il est et il sera un feu toujours vivant, s'alimentant avec mesure et s'éteignant avec mesure¹³⁷ ». Ici apparaît la notion de « mesure » qui nous invite à penser qu'il y a évolution maîtrisée par le vivant lui-même, ou qu'il y a une finalité du mouvement.

Plus tard, Aristote, au IV^e siècle avant notre ère, infléchit à nouveau la réflexion sur la nature en l'associant à la vie humaine proprement dite. L'ordre naturel ne renvoie pas seulement à l'ordre cosmique, mais s'exprime dans chaque être et en chaque chose. Dans le génome ? Par le génome ? Aristote ne peut réduire la nature à un ensemble de mécanismes physiques, pas plus qu'à un lieu d'évolutions aléatoires ; elle est orientée par un *telos* (une fin, un accomplissement). Elle est organisée selon un certain ordre. Certes, elle est « mouvement », mais elle ne se présente pas comme un système du hasard : elle est la cause nécessaire des réalisations dont elle est le lieu. Aristote compare la nature à « l'art » (c'est-à-dire à la connaissance mise au service de l'action, ce que les Grecs appelaient la *tekhnê*) : comme tout objet créé par l'esprit a une finalité qui lui est assignée, toute chose naturelle existe en vue d'une fin¹³⁸. Le code génétique dans ses représentations aujourd'hui n'a-t-il pas pris la forme aristotélicienne ? Matière et forme sont indissociables. À la manière d'Aristote, le code génétique, à la place de l'âme, informerait le corps et actualiserait la vie ou le vivant en lui. Pourtant, la forme n'est-elle pas déjà présente en puissance dans la matière génome ?

Pour Aristote la nature est finalisée ; l'embryon se développe en fonction d'une fin qui est l'homme. Les êtres vivants sont animés, ont une âme. La vie est *energeia* (énergie - puissance), *entelecheia* (état de ce qui est porté à complétion), et a son *telos* (finalité) en elle : la vie est sa finalité et son énergie. L'âme, qui donne sa forme aux corps de tous les êtres vivants est une entéléchie, signe et source de la perfection et de l'accomplissement d'une nature parfaitement achevée dans ses formes et dans ses fins. Chaque réalité tend vers un accomplissement, une perfection, c'est la défaillance de la nature qui entraîne des monstres biologiques

¹³⁷ Héraclite, *Fragment 30*, Clément d'Alexandrie, *Stromates*, V, 105, VI^e siècle av. J.-C.

¹³⁸ <http://www.dicopo.fr/spip.php?article113>

ou des pathologies. « Tel est l'esprit de l'aristotélisme, que la nature d'un être est le but vers lequel il tend, le temps qu'il lui faut pour l'atteindre n'étant rien d'autre que le passage de la puissance à l'acte, la révélation progressive de sa véritable nature¹³⁹. »

Si chaque réalité tend vers un accomplissement, une perfection, une mutation génétique entraînant une maladie est une défaillance de la nature qu'il convient de contrer. Il ne nous semble pas pour autant que cet *accomplissement* et cette *perfection* fassent écho aux projets transhumanistes et post-humanistes, mais bien à la révélation de la *véritable nature* de l'être.

– *Génétique : révélation d'une approche mécaniste de la nature ou de ses limites ?*

Éric Fiat, dans sa thèse *L'oubli de la phusis*, a exploré différentes approches de la nature, montrant une opposition à la conception aristotélicienne et le recouvrement de celle-ci par la modernité. Nous exprimons humblement quelques-uns de ses enseignements pour caractériser la dynamique du vivant et ce qui est à l'œuvre dans le génome lui-même. Au XVII^e siècle, Descartes s'est farouchement opposé à la vision aristotélicienne de la nature, en conséquence du dualisme entre âme et corps. Ce dualisme conduit à une réduction de l'âme et ainsi de l'ordre des corps, vivants ou non. L'ordre des corps est réduit à celui de l'étendue géométrique pure selon les trois dimensions de l'espace. Pour Descartes, tout ce qui est étendu s'explique par la seule mécanique. Par syllogisme, le vivant étant étendu, il s'explique par la seule mécanique. Nous passons à une approche mécaniste ; le corps vivant devient machine et le mouvement est réduit au déplacement dans l'espace quand existait chez Aristote une *ontologie* du mouvement, une *genesis*. Descartes veut l'entendement ; par un esprit détaché du corps, il accède à la liberté et échappe au temps. Connaître pour Descartes, « c'est appréhender l'étant à partir des principes que "la nature même" a imprimés et gravés dans nos esprits. Ces principes se trouvent dans notre entendement. » Il convient alors d'y être attentifs. Descartes rejette toute idée d'une finalité interne dans la nature : il a affirmé « l'extériorité du mouvement par rapport au corps mû ». Cela fait de lui le fondateur

¹³⁹ Fiat É., *Corps et âme*, Paris, Editions Cécile Defaut, 2015, p. 72.

du *mécanisme*. Cette approche a transformé en profondeur la théorie de la connaissance ; l'*idée* n'est plus l'*eidos* comme chez Aristote, l'essence même des choses et ainsi *norme* de la connaissance, mais la résultante de la connaissance. Hegel traduit l'approche cartésienne en ces termes : « le penser procède du penser » ; *être, c'est être pensé*, précise Éric Fiat¹⁴⁰. Elle a ainsi ouvert la voie à une science et à une médecine qui rejettent ou nient le mystère. La génétique peut-elle entrer dans cette approche mécaniste ? Ne parle-t-on pas de mécanismes de transcription, de traduction ? Comment le mystère s'inviterait-il au sein du génome ?

« Au lieu de cette philosophie spéculative qu'on enseigne dans les écoles, on en peut trouver une pratique, par laquelle, connaissant la force et les actions du feu, de l'eau, de l'air, des astres, des cieux et de tous les corps qui nous environnent, aussi distinctement que nous connaissons les divers métiers de nos artisans, nous les pourrions employer à tous les usages auxquels ils sont propres, et ainsi nous rendre comme maîtres et possesseurs de la nature. Ce qui n'est pas seulement à désirer pour l'invention d'une infinité d'artifices [...], mais principalement aussi pour la conservation de la santé, laquelle est sans doute le premier bien et le fondement de tous les autres biens de cette vie : car même l'esprit dépend si fort du tempérament et de la disposition des organes du corps, que, s'il est possible de trouver quelque moyen qui rend communément les hommes plus sages et plus habiles, je crois que c'est dans la médecine qu'on doit le chercher¹⁴¹. »

Nous rendre « comme maître et possesseurs de la nature », y compris dans le domaine de la santé. Il n'y a pas ici d'intentionnalité ou de *telos* au sein du génome, mais bien la nécessité de le maîtriser pour notre santé « premier bien et le fondement de tous les autres biens de cette vie ». La tentation est grande d'oublier ce « comme » et nombre de commentateurs semblent y avoir succombé, ce qui est révélateur d'un état d'esprit, de pulsions à l'œuvre qui éloignent de l'antique prudence (*phronesis*). Il en résulte alors une *désanimation* de la nature, un refus d'âme à tous les êtres qui sont ou semblent non pensants, et au-delà une possible

¹⁴⁰ Fiat É., *L'oubli de la Phusis*, Thèse, Paris, 2001, pp. 107-110.

¹⁴¹ Descartes, *Œuvres et lettres*, Paris, Gallimard, coll. « Pléiade », [1645] 1953, pp. 168-169.

mise à disposition de la nature, notamment des animaux. Egaleme nt du géno me, en tant qu'éléme nt de nature ?

La technique permet à l'homme de maîtriser de mieux en mieux la nature sans âme. N'est-ce pas ce pourquoi l'homme est ? Descartes, cependant, prônait l'irréductibilité du corps humain à la machine. Mais la technique moderne et la génétique en particulier, avec leurs agents ou acteurs d'influence, ne tentent-elles pas ce réductionnisme ? Le géno me humain est-il sans sacralité et ainsi manipulable à l'envi ? La génétique va peut-être nous permettre paradoxalement de découvrir des limites à l'approche mécanisme du vivant. Serait-ce à la suite de Kant ?

La redécouverte par Kant de la notion de finalité intérieure n'est en rien un retour à l'aristotélisme : « l'être ne peut en rien fonder le devoir être », il y a chez cet auteur destruction du *cosmos* et distinction entre monde et nature. L'homme, pour Kant, dans la Deuxième section des *Fondements de la métaphysique des mœurs*, n'a « ni sur le ciel, ni sur la terre, de point d'attache ou de point d'appui¹⁴² ». L'homme est seul, mais c'est en cela qu'il est libre, *auto-nome*, inventant lui-même sa propre loi. Pourtant, Kant réintroduit le concept de finalité avec sa *finalité intérieure*, l'être vivant devant alors être considéré comme *une fin en soi*. C'est ce que nous invite à redécouvrir Hegel :

« La définition solide qu'Aristote a posée de l'être vivant, à savoir qu'il faut le considérer comme agissant en vue d'un but, s'est presque perdue à l'époque moderne jusqu'à ce que Kant ait repris, à sa façon, cette notion avec la finalité *intérieure*, l'être vivant devant être considéré comme *fin en soi*¹⁴³. »

Kant nous indique que tout se passe comme si (*als ob*) la nature se comportait téléologiquement. Il s'agit d'une invitation à considérer la *finalité* comme attribut de *notre jugement* sur la nature et non forcément comme un attribut de la nature

¹⁴² Kant E., *Fondements de la métaphysique des mœurs*, Paris, Le Livre de Poche, [1785] 2015, p. 101.

¹⁴³ Hegel G.-W.-F., « La philosophie de la nature », trad. J. Gibelin, in *Précis de l'Encyclopédie des Sciences Philosophiques*, Paris, Vrin, [1817] 1970, § 360, p. 207.

elle-même¹⁴⁴. Il parle de « l'énergie formatrice » du vivant qui s'auto-répare, qui donne naissance à d'autres, etc., bien loin du modèle de la machine et bien proche de ce que le génome semble pouvoir accomplir. Pensons un instant à la méiose qui permet la production des gamètes femelles (ovules) et mâles (spermatozoïdes) par deux divisions successives. Lors de la première division, les chromosomes homologues (nous avons 23 paires de chromosomes dans chacune de nos cellules – ils contiennent le matériel génétique) s'unissent étroitement et échangent ainsi des segments chromosomiques de manière aléatoire : c'est le *crossing-over*. C'est ainsi qu'il y a brassage génétique et que chaque gamète présente un matériel unique. « Notre reproduction est une véritable procréation¹⁴⁵ » d'un être unique. Alors, en effet, « admettre l'existence d'une finalité à l'œuvre dans la nature, c'est nécessairement limiter les prétentions du mécanisme au niveau des phénomènes ». *Force formatrice*¹⁴⁶ dans la nature, à l'œuvre dans le vivant, sans pour autant que Kant ait osé sauver la nature d'une conception de nature comme « matière inerte à laquelle le savoir seul serait capable de donner forme », *quid juris*¹⁴⁷ ?

C'est au XIX^e siècle seulement qu'est apparu le terme « biologie », de *bios* en grec qui signifie la vie, pour comprendre ce qui fait le commun de tous les êtres vivants. En 1839, Theodor Schwann montre que tout être vivant est constitué de cellules. En 1953, Watson et Crick décrivent la double hélice d'ADN et les mécanismes de l'hérédité qui ont conduit à la notion de programme génétique et à la médecine prédictive. Le génome humain est-il temple de la force formatrice de l'être humain ? Sans pouvoir attribuer un *telos* au génome humain lui-même, il porte en lui l'information nécessaire à la vie d'un être. Il s'auto-répare et se transmet, il s'adapte à son environnement et permet la procréation. Bref, il est vivant.

Ainsi, malgré les fascinations et les projections inconscientes, les découvertes en génétique nous conduisent à davantage d'humilité et à redécouvrir le mystère du

¹⁴⁴ Fiat É., *L'oubli de la Physis*, thèse préc., p. 234.

¹⁴⁵ Stoppa-Lyonnet D. et Lyonnet S., *Les 100 mots de la génétique*, op. cit., p. 21.

¹⁴⁶ Kant E., *Critique de la faculté de juger*, trad. A. Philolenko, Paris, Vrin, [1790] 1960, p. 193.

¹⁴⁷ Fiat É., *L'oubli de la Physis*, thèse préc., p. 235.

vivant au sein et au-delà du génome. Mystère d'une force formatrice qui invite à considérer tout être vivant comme étant en un sens une *fin en soi*.

Le génome entre adaptation et mystère

La vie : un destin génétique ?

– *Le vivant entre conservation et évolution du génome*

La vie est un processus qui maîtrise un certain nombre de mécanismes pour lutter contre les défaillances destructrices : c'est ce que l'on appelle le principe de conservation. L'observation du vivant nous montre aussi que la mort même fait partie du vivant. En effet, la mort cellulaire ou l'apoptose est indispensable au bon fonctionnement tissulaire de l'ensemble de l'organisme vivant. La sénescence programmée, l'apoptose, est une attestation et une condition d'efficacité de la pulsion de vie. C'est ce que décrit Ameisen dans son livre *La Sculpture du Vivant* au sous-titre éloquent « Le Suicide cellulaire ou la Mort créatrice¹⁴⁸ ». Et tout cela est génétiquement programmé.

Or, ce principe de conservation dont fait partie la mort vit par et en synergie avec le principe d'évolution du vivant qui a aussi pour but la conservation. C'est grâce à des évolutions, à des mutations génétiques, que les espèces et l'humanité en particulier ont pu survivre à leur environnement. « La sélection naturelle est ainsi un avantage ou un désavantage reproductif, procuré par la présence ou l'absence de variations génétiques propices ou défavorables, face à un environnement qui peut se modifier. En cela, la sélection met à profit l'infinie diversité et variabilité de notre génome¹⁴⁹. » Nous devrions peut-être davantage parler d'un principe d'adaptation du vivant à la nature et de la nature au vivant. L'épigénétique en est une des expressions. Il y a en effet une maîtrise des mécanismes internes du vivant par le vivant lui-même pour s'adapter à ce qu'il ne maîtrise pas : « énergie formatrice »,

¹⁴⁸ Ameisen J.-C., *La sculpture du vivant*, Paris, Editions du Seuil, 2003.

¹⁴⁹ Stoppa-Lyonnet D. et Lyonnet S., *op. cit.*, p. 93.

énergie créatrice, principe d'adaptation, tant au niveau cellulaire qu'au niveau du corps... la vie en plénitude en somme !

Nous le voyons, la *maîtrise* est un concept très ambigu. Cette organicité, le fait que le vivant utilise des mécanismes, doit-on appeler cela de la maîtrise ou simplement la beauté du vivant, voire le mystère du vivant ? Cette invitation du vivant à se laisser surprendre, à la *démaîtrise*, ne confère-t-elle pas à la vie une part d'indisponibilité – que d'aucuns interpréteront comme une part de sacralité ? Considérer chaque être comme une *fin en soi* sans pouvoir maîtriser ce qui le fait vivre, ce qui *anime* le corps, le génome : puissance du vivant qui nous dépasse et qui s'incarne dans le monde et dans ses évolutions. Expression du mystère de la vie.

– *Du mystère du génome*

Ce mystère de la vie se retrouve dans le lien secret du corps et de l'âme, spécialement chez les humains : comment le corps et l'âme dialoguent-ils, se fondent-ils pour s'unifier en un être ? Mystère plus que secret nous dit Éric Fiat : « car si le secret rend l'homme curieux, le mystère le rend humble. Le secret suscite la convoitise, le mystère le respect¹⁵⁰ ». Est cité ensuite Jankélévitch qui rend bien compte du caractère sacré que nous évoquons : on doit s'en approcher « comme on s'agenouille devant l'impalpable et impénétrable sanctuaire de l'humanité¹⁵¹ ». Et Éric Fiat de conclure : « il est comme un sacrement à adorer¹⁵² ». Il s'agit bien du temple sacré de l'humanité elle-même qui est en question dans nos représentations du génome et les manipulations que nous envisageons.

Les organismes vivants appartiennent au règne de la nature comme les minéraux, ils sont de la matière, mais possèdent cette faculté mystérieuse et fascinante qu'est la vie. Le génome est matière, mais matière vivante. Il recèle donc une part de mystère et un caractère sacré. Quand bien même nous aurions percé les secrets du génome, le mystère restera entier à l'aune de la vie de la personne considérée.

¹⁵⁰ Fiat É., *Corps et âme, op. cit.*, p. 24.

¹⁵¹ Jankélévitch V., *Traité des vertus*, Paris, Bordas, 1949, p. 787.

¹⁵² Fiat É., *idem*.

– *Génome : partition d'une harmonie dynamique pour une vie singulière*

La vie se définit au niveau biologique comme le résultat d'un jeu des organes concourant au développement et à la conservation du sujet, au respect des conditions nécessaires à la conservation et l'adaptation de l'être d'une génération à l'autre. Le mot « organe » vient du latin *organum* qui a également donné le mot *orgue*. Ce jeu des organes qui forment unité et pluralité est assimilé à l'harmonie d'un souffle qui marque la vie et ses multiples voix. Ce souffle ne réside-t-il pas pour une part dans le génome, partition d'une harmonie singulière à jouer pour donner vie ?

Mais peut-on définir la vie, qui est une expérience et une donnée première pour les vivants ? Vivant et vie, quelle différence ? François Jacob, biologiste et Prix Nobel sous-entendait une différence.

« On n'interroge plus la vie aujourd'hui dans les laboratoires... On s'efforce seulement d'analyser des systèmes vivants, leurs structures, leurs fonctions, leur histoire. Il ne faut donc pas demander au scientifique de définir la vie. Mais chacun de nous sait ce qu'est la vie. Chacun de nous sait combien elle est fragile. Chacun de nous en connaît l'infini du possible et la merveilleuse diversité. Chacun de nous sait qu'il n'est pas sur la terre de bien plus précieux que la vie. Que c'est même le seul bien de ce monde. Que de donner la vie, ou plutôt transmettre la vie à un enfant, est l'acte le plus profond que puisse accomplir un être humain¹⁵³. »

Celui qui parle de la vie est forcément vivant donc impliqué dans le processus ; la vie ne peut donc pas être objectivée complètement et celui qui la connaît, qui l'éprouve, est changé par l'accès à une connaissance supérieure de la vie. C'est pourquoi la vie est mystère plus que problème (Gabriel Marcel). Les définitions de la vie et de la mort sont circulaires, aucune définition ne peut être

¹⁵³ Jacob F., *Qu'est-ce que la vie ?*, Paris, Odile Jacob, 2000, p. 36.

satisfaisante pour la personne vivante qui la lit « parce que le mystère est moins ce que nous devons comprendre que vivre¹⁵⁴ ».

Cela ne laisse pas que l'intelligence doit déployer toutes ses capacités de compréhension, comme disait G. Marcel, avant de se résoudre à l'existence d'un mystère. Mais elle ne saurait réduire la vie à ses simples composants.

La vie, dira-t-on, est l'espace de temps qui s'écoule depuis la naissance jusqu'à la mort. C'est donc l'histoire d'un homme, sa manière de vivre, son entrain, ses déplacements au sens propre comme au sens figuré, ce qu'il a partagé, ce qu'il a transmis. Tout ceci montre que la vie est fluctuante, mouvement, relations avec son environnement ou écosystème. Elle appartient à une sphère de phénomènes dont la complexité échappe aux lois de la biologie et de la génétique. Il semble ainsi vain de vouloir maîtriser sa vie, sauf à courir le risque de la perdre.

– *Au-delà du génome, une destinée humaine, corps et âme en relation*

La vie va au-delà d'un destin génétique, la vie va au-delà d'un système organique fonctionnel, l'épigénétique nous le confirme. La vie se reçoit et s'éprouve. La vie se donne. La vie est transmise à plusieurs, à travers toutes sortes de fécondités. La vie personnelle est responsabilité pour les générations futures, après la mort du sujet, comme l'indique Hans Jonas dans *Le Principe Responsabilité* : « Agis de telle manière que les effets de ton action soient compatibles avec la Permanence d'une vie authentiquement humaine sur terre¹⁵⁵ ! »

Réduire la vie aux fonctionnalités du vivant, ce serait revenir à un dualisme corps et âme. Or à l'heure où nous pouvons synthétiser le vivant, il ne faudrait pas retomber dans le dualisme qui dissocie les réalités d'un même être, réalités que chacun éprouve comme l'unité d'une complexité, ainsi que le soulignait François Jacob. Éric Fiat, dans son ouvrage *Corps et âme*, nous parle des anges et des bêtes pour nous faire revivre des expériences où corps et âme semblent séparés, et d'autres où ils sont à l'unisson jusqu'à l'élévation. Il nous fait ainsi sortir du dualisme et du monisme qui ne rendent pas compte de la dynamique du vivant, de

¹⁵⁴ Fiat É., *ibid*, p. 25.

¹⁵⁵ Jonas H., *Le Principe Responsabilité*, *op. cit.*, p. 40.

la dynamique de la vie engagée dans ses expériences contradictoires. Et finalement, il conclut que « le corps n'est ni de l'ordre de l'être ni de l'ordre de l'avoir, oscillant sans cesse entre eux. Si ondoyant et divers qu'il est porteur d'une hétérogénéité kaléidoscopique, ayant points de lumière et points d'opacité, le corps étant pour l'âme les jours ouvrés objet de honte, les jours fériés sujet de fierté. Voilà pourquoi vous avez bien raison de regarder l'incarnation comme étant bien plus qu'un problème, une énigme dont il y aurait un mot, un secret qui se pourrait divulguer, mais en effet comme un mystère, le mystère étant moins à connaître qu'à vivre. Comment cependant le vivre pleinement, sinon dans l'expérience de l'amour¹⁵⁶. »

La vie est relation, parfois violente, mais relation éthiquement accomplie dans un échange de dons qui accueille la vie venant de l'autre et qui veut rendre l'autre vivant, échange qui vivifie le corporel et le spirituel et permet ainsi « une corporité toujours déjà orientée vers l'esprit, une spiritualité toujours encore plongée dans le corps¹⁵⁷. » Nous pensons que la génétique, par les gènes partagés avec d'autres, peut nous aider dans cette révélation du mystère en chacun et dans un renouvellement de notre rapport à l'autre.

– *Génétique ou la maîtrise d'un mystère ?*

Puisque la question était la maîtrise du vivant : comment maîtriser ce dynamisme empreint de relation et même d'amour ?

La maîtrise de la vie suppose, en outre, de se placer dans la position d'un maître par rapport à un disciple ou un esclave. Comment instaurer une telle division entre nous et la vie comme entre un maître et un serviteur ? Cela suppose un rapport de force, de domination-subordination, et une division des tâches. Le vivant, voire la vie, serait-il au service de certains êtres, qui n'existent pourtant que par eux et avec eux ? Peut-on dompter la puissance créatrice du vivant, sa « transcendance », pour lui éviter toute imperfection ? Le doit-on ?

Contraindre la vie et son énergie créatrice ne comporterait-il pas un plus grand risque que celui de supporter sa finitude, ses imperfections, à l'heure où nous avons

¹⁵⁶ Fiat É., *ibid.*, p. 245.

¹⁵⁷ *Ibid.*, p. 124.

tant d'atouts pour progresser dans le soin (*care*) ? La beauté du vivant, de la vie, réside, non dans la division entre corps et âme, entre maître (l'âme, l'homme) et serviteur (le corps, la vie), dans les rapports de force, mais dans cette unification créative du corps, de l'âme et de l'esprit, en qui se déroule le dialogue entre corps et âme. La vie, au sein du génome en particulier puisqu'il est vivant, c'est cette unité entre puissance de conservation et de transmission, rigueur fragile et évolution prudente, c'est la « mesure » au service du développement, sans rapport de force.

In-maîtrisable vie : appel à la démaîtrise et à l'art médical

Quand bien même nous aurions éliminé les maladies génétiques avant ou après la naissance, ne demeureraient-ils pas les accidents génétiques, les virus, ou autres facteurs politiques, socioéconomiques ayant des conséquences sur le vivant ? Le vivant : c'est l'*in-maîtrisable*. La maîtrise du vivant ne peut pas être le paradigme de la médecine au risque de la rendre fantasmagorique, irréaliste et ainsi inhumaine.

Face au mystère qu'est la vie, face à sa dynamique, face aux incertitudes qu'elle comporte, gage de notre liberté et de notre responsabilité, c'est de l'art médical que nous avons besoin : celui qui se compose de curiosité, d'écoute, d'attention, d'humilité et de collaborations avec les personnes malades, avec d'autres professionnels, avec des membres de la famille, etc.

La maîtrise de l'art est indispensable en médecine : rigueur, précision, exigence mue par l'attention portée à l'autre, à sa souffrance et à sa situation. Cependant, le médecin ne maîtrise pas la réaction du vivant à ses soins, ni au niveau cellulaire ni au niveau du corps propre. Le médecin cherche les causes, use de sa curiosité pour comprendre, ajuste en permanence avec la personne qui est en face de lui et qui réagit de manière dynamique de tout son corps, de toute son âme et de tout son esprit.

L'art du médecin n'est pas dans la maîtrise de la maladie, mais dans le soin du patient. Ainsi, à l'heure des NBIC, à l'heure où tout semble possible à la biotechnocratie, ce sont les valeurs du soin et de la relation qui sont à redécouvrir pour aider les professionnels dans l'exercice de leur art et aider chacun dans sa manière

d'appréhender la maladie, la vieillesse et la mort pour éviter des fantasmes irréalistes ou même destructeurs.

C'est en acceptant la *démaîtrise* que la science et le soin progressent, car la curiosité au lieu de se figer dans une vérité immuable, comme l'idéologie de la prédiction, accepte l'imprévisibilité de la vie et tente de la comprendre. C'est peut-être à cela que nous reconnâtrons tout homme réellement désireux de connaître la vérité.

INTERMÈDE

La biologie moléculaire et la découverte de la génétique ont permis une évolution scientifique majeure qui entraîne des modifications dans les conceptions philosophiques et anthropologiques. Ces modifications bouleversent les pratiques de la médecine et de l'accompagnement des personnes malades. Révolution et révélation. C'est un mouvement circulaire, car c'est aussi par des conceptions philosophiques et anthropologiques que la science progresse et que les pratiques évoluent.

La recherche scientifique naît d'une volonté humaine de comprendre ainsi que de maîtriser cette nature ou ses défauts tels qu'ils nous sont donnés. Les pratiques évoluent en conséquence, tout comme le sens qui leur est donné, de manière concomitante ou l'un en conséquence de l'autre, d'une manière plus ou moins consciente.

Nous avons décrit dans le premier chapitre la soif ontologique de savoir, soif de comprendre les mécanismes du vivant en particulier, désir naturel de lutter contre les phénomènes pathologiques, voire de les prévenir ou de les éviter, désir qui s'oriente avec l'évolution des sociétés occidentales vers un désir de santé parfaite. C'est dans ce contexte que s'inscrivent nos rapports à la génétique et à la médecine prédictive.

En associant les moyens technologiques toujours plus performants, il nous est permis d'agir à l'échelle de l'atome, voire de construire la nature pour faire émerger la biologie de synthèse et le génie génétique. Alors que nous observons la puissance de ces désirs de savoir, de maîtrise, chez chacun d'entre nous, alors que la *volonté de puissance* semble pouvoir trouver une manifestation dans l'association des différentes technologies à la génétique, un changement de paradigme de la médecine semble s'opérer du soin des personnes malades à la prédiction d'un état pathologique futur potentiel chez une personne en bonne santé.

Pourtant, la puissance du vivant, son mystère, nous révèle l'irréductibilité de la vie aux fonctionnalités du vivant, comme à ses tentatives de maîtrise. La génétique, nous l'avons vu, n'est pas déterminisme absolu.

À la suite de Monette Vacquin et de Dominique Folscheid, nous préconisons de rappeler à l'ensemble des personnes concernées – patients, scientifiques, médecins, responsables politiques, etc. – les pulsions, les fantasmes à l'œuvre dans nos rapports à la science, à la santé, à l'avenir, à la mort, en revenant aux mythes et en en déchiffrant leur actualité.

Insistons sur une spécificité importante de la génétique que nous approfondirons plus tard : les conséquences possibles et les enjeux éthiques de cette information relative aux gènes d'une personne pour les descendants, pour les projets parentaux, pour certains apparentés qui potentiellement portent le ou les mutations responsables de l'expression d'une maladie. Les décisions de la génétique médicale, science de l'hérédité et médecine familiale, concernent potentiellement plusieurs personnes, plusieurs vies, à moins de passer directement au stade de la déssexualisation et au clonage pour n'avoir ni origine ni rapport au temps des générations comme l'avait imaginé Aldous Huxley.

Alors de quels moyens nous dotons-nous en génétique et en médecine génétique pour avancer dans le soin des personnes et la recherche de nouvelles solutions préventives et thérapeutiques sans réduire les personnes testées et leurs apparentés à leurs gènes ? La réponse est, pour une part, contenue dans la distinction que nous ferons entre donnée et information génétiques au chapitre suivant.

Nous pourrions faire ici un parallèle avec le rapport entre génotype — la séquence de nos gènes — et phénotype — notre apparence, ce qui apparaît — en nous rappelant les recherches actuelles sur l'épigénétique et les multiples facteurs qui interviennent et transforment l'expression de nos gènes. Un même génotype ne s'exprimera pas phénotypiquement toujours de la même manière. Des études sur de vrais jumeaux élevés dans des environnements différents l'attestent. Ce qui apparaît, ce qui est perçu, ce que l'on croit connaître dévoile toujours un mystère. Quelle est alors la réalité de l'information génétique ?

CHAPITRE II

ET LE GÈNE S'EST FAIT CHAIR : DE LA DONNÉE GÉNÉTIQUE À L'INFORMATION PERSONNELLE

Quelle est la réalité de l'information génétique ? Est-elle ce qui est contenu dans les gènes *stricto sensu*, ou sa réalité va-t-elle au-delà ? Dans la première hypothèse, nous pourrions dire *Et le gène s'est fait chair*, la donnée génétique serait alors information. Pourtant le vivant et sa dynamique, comme nos capacités diverses à comprendre et à recevoir les messages biologiques comme verbaux, semblent nous inviter à une autre définition de l'information génétique, au-delà de la donnée.

« *Et le gène s'est fait chair* » fait écho au verset biblique « *Et le Verbe s'est fait chair* ». Pourquoi comparer les gènes à ce *Verbe* ? Relisons et expliquons tout d'abord ce passage de l'Évangile selon Saint-Jean (Jn 1, 1-18) :

« Au commencement était le Verbe et le Verbe était tourné vers Dieu, et le Verbe était Dieu. Il était au commencement tourné vers Dieu. Tout fut par lui, et rien de ce qui fut ne fut sans lui. En lui était la vie, et la vie était la lumière des hommes, et la lumière brille dans les ténèbres, et les ténèbres ne l'ont pas comprise.

Il y eut un homme, envoyé de Dieu : son nom était Jean. Il vint en témoin, pour rendre témoignage à la lumière, afin que tous croient par lui. Cet homme n'était pas la lumière, mais il était là pour rendre témoignage à la lumière.

Le Verbe était la vraie lumière, qui, en venant dans le monde, illumine tout homme. Il était dans le monde, et le monde fut par lui, mais le monde ne l'a pas reconnu. Il est venu chez les siens et les siens ne l'ont pas reçu.

Mais à ceux qui l'ont reçu, à ceux qui croient en son nom, il a donné le pouvoir de devenir enfants de Dieu. Ceux-là ne sont pas nés du sang, ni d'un vouloir de chair, ni d'un vouloir d'homme, mais de Dieu.

Et le Verbe s'est fait chair et il a planté sa tente parmi nous, et nous avons vu sa gloire, la gloire qu'il tient de son Père comme Fils unique, plein de grâce et de vérité.

Jean lui rend témoignage et proclame : "Voici celui dont j'ai dit : lui qui vient derrière moi, il a pris place devant moi car avant moi il était"

De sa plénitude en effet, tous, nous avons reçu, et grâce sur grâce. Si la Loi fut donnée par Moïse, la grâce et la vérité sont venues par Jésus Christ. Personne n'a jamais vu Dieu ; le Fils unique, qui est dans le sein du Père, c'est lui qui a conduit à le faire connaître. »

Le Verbe, un logos, un langage était au commencement, et ce Verbe était Dieu, nous dit l'Évangéliste Jean. Il est la vie. Il est donc non seulement à l'origine de la Création, mais aussi nous dit le texte la « lumière des hommes » dans les ténèbres. Dieu a envoyé un homme Jean le Baptiste pour être témoin de cette lumière. « Le Verbe était la vraie lumière, qui, en venant dans le monde, illumine tout homme. » Le Verbe, le logos a, avant même l'incarnation, une action dans le monde auprès des hommes, par les prophètes, par l'action de Dieu en chacun.

Mais « les ténèbres ne l'ont pas comprise », « les siens ne l'ont pas reçu ». Ce texte fait référence pour les chrétiens à l'incarnation du Verbe divin, de Dieu Lui-même en Jésus-Christ. Parole de Dieu, Dieu Lui-même, préexistant à tout, Créateur de l'univers, Lumière dans le monde, qui s'incarne et vient parmi les hommes. Il est Celui, annoncé par Jean le Baptiste : « lui qui vient derrière moi, il a pris place devant moi car avant moi il était » : Jésus-Christ, le Fils unique, qui est dans le sein du Père, et qui a conduit à le faire connaître. Jésus-Christ, pour les chrétiens, est le Messie attendu par le Peuple d'Israël, Dieu Lui-même qui s'est fait chair par l'action de l'Esprit-Saint en Marie. « Avant moi il était » dit Jean le Baptiste, car Il était en Dieu, qui était au commencement et de qui tout fut. Dieu s'est fait homme pour donner aux hommes la Vie car « la Vie était en Lui » ; Dieu s'est fait homme, le Verbe s'est fait chair pour sauver les hommes des ténèbres. Mystère d'un langage qui donne vie et s'incarne. Révélation de Dieu par le Fils, Verbe incarné.

Pourquoi comparer les gènes à ce Verbe divin et créateur ? « C'est inscrit dans nos gènes », « nos gènes prédisent l'avenir », entendons-nous souvent. De même, sont développées des pratiques qui créent le vivant ou qui tentent de le déterminer

comme la procréation médicalement assistée et, l'accès, dans certains pays, à des gamètes sur critères subjectifs relatifs au niveau d'instruction ou du physique du donneur, etc.

Il semble alors que le gène, ou le langage génétique, par le fait que le génotype s'exprime (pour une part) en phénotype – en chair et en os –, ainsi que par la puissance créatrice qu'il recèle, peut prendre la place du Verbe divin, du langage qui donne vie. Gènes créateurs ? Gènes qui prédisent la création ? « C'est inscrit dans nos gènes », ou Homme créateur par accès aux gènes ? Incrire, prédire : voilà bien un vocable du langage écrit et dit. Quelle est alors la réalité du langage que l'on prête aux gènes en science ?

– *La génétique est langage*

La génétique, des gènes aux protéines, fait l'objet d'un code. Ce code génétique est l'ensemble des règles de correspondances qui permettent de passer du matériel génétique contenu dans l'ADN des cellules vivantes aux protéines constitutives de l'organisme définissant ainsi le phénotype de l'être vivant considéré.

Les gènes correspondent aux régions dites « codantes » de l'ADN et sont composés de la combinaison de 4 lettres A, C, G et T. Il y a environ 22 000 gènes dans le génome humain. Par la transcription, ils deviennent ARN *messagers*, succession de triplets de nucléotides appelés « codons » eux-mêmes composés de 4 lettres A, C, G et U. À chacun de ces 64 codons possibles (4 lettres en triplet : 4^3 combinaisons) correspond, par le phénomène de la traduction, un des 22 acides aminés constitutifs des protéines. Les codons sont comparés à des « mots » de trois lettres.

La « transcription » de la séquence codante d'ADN donne une succession de « mots » de 3 « lettres » qui vont être « traduits » en acides aminés pour former ensemble une protéine constitutive de l'organisme et de son fonctionnement : l'analogie du langage semble adéquate pour décrire scientifiquement le fonctionnement de « l'information » génétique.

L'analogie se poursuit dans le cadre des mutations de l'ADN. On parle de mutations « faux-sens » et de mutations « non-sens », par « erreur », au moment de la réplication des brins de l'ADN lors des divisions cellulaires. Ce sont des mutations ponctuelles, susceptibles de provoquer des maladies génétiques telles que la drépanocytose (faux-sens) et la thalassémie (non-sens). Les premières (faux-sens) modifient un des acides aminés de la protéine et en changent la fonction ou l'efficacité, quand les autres (non-sens) la tronquent et la rendent inactive. Certaines mutations apparaissent au moment de la transcription aboutissant à des protéines totalement différentes par « décalage du cadre de lecture », entraînant ainsi des maladies génétiques très graves.

La génétique est-elle donc un langage codé de la nature, avec des règles sémiotiques permettant d'en saisir petit à petit le sens, le non-sens ou le faux sens ? Mais lire n'est pas comprendre.

– *Du langage génétique à l'interprétation*

« Lire n'est pas comprendre »¹⁵⁸, comme le rappelle Dominique Stoppa-Lyonnet, ni pour la nature ni pour nous-mêmes. En effet, le séquençage du génome a permis l'identification de *variants* génétiques dans les régions codantes (les gènes) et non codantes. Pour autant, les gènes ne trouvent pas tous de correspondance avec des conséquences physiologiques ou phénotypiques. Ils ne présentent pas encore de sens pour reprendre l'analogie du langage. Ils sont des séquences de mots portant des variations que les généticiens vont conserver, stocker, étudier pour tenter d'en comprendre un jour le sens par corrélation statistique entre de nombreux génotypes et phénotypes.

Le génome livre un ensemble de *données*, mais pas encore une *information*. Certes, certains *variants* ont montré une corrélation directe avec l'expression d'une maladie. Toutefois, même dans ce cas, le passage de la donnée génétique à l'information scientifique ou thérapeutique requiert des scientifiques et des

¹⁵⁸ Stoppa-Lyonnet D. et Maathjis G., « Révolutions médicales : les tests génétiques », in *France Culture*, <http://www.franceculture.fr/emissions/revolutions-medicales/les-tests-genetiques#>

professionnels de santé la capacité de traduire les données génétiques en informations sensées et compréhensibles par la personne concernée.

D'autres *variants* semblent augmenter un risque de maladie. Que doit-on dire aux personnes chez qui ces *variants* ont été découverts ? À quel moment et de quelle manière des données génétiques qui n'ont pas de sens défini ou fini deviennent-elles une information ?

Différents langages semblent mobilisés pour faire émerger le sens de ce qui est manifesté à différents interlocuteurs à travers les gènes : le technicien de laboratoire qui réalise le test génétique, le généticien, le médecin, le patient, ses proches et apparentés. À chaque étape, une donnée est recueillie et une information transmise, c'est-à-dire qu'une *mise en forme* de l'ensemble des données accessibles est requise pour leur donner un sens adapté à l'interlocuteur considéré afin qu'il puisse comprendre la situation et discerner son rôle. L'élaboration des données en information est une question de compétence et de responsabilité.

La donnée génétique doit devenir une information scientifique, puis une information clinique et, enfin, une information personnelle et familiale. Chacune de ces étapes ne préjuge pas de la suivante. La chaîne d'élaboration de l'information sensée peut être interrompue à chaque étape : une donnée génétique pourra ne jamais devenir une information scientifique (au moins à un temps donné de la recherche), une information scientifique n'aura peut-être jamais aucune utilité clinique. Une information clinique, en raison du droit *de ne pas savoir* des personnes, pourra ne jamais devenir une information pour le patient et sa famille.

La question de l'information familiale, au cœur du sujet de cette étude, interroge ce droit *de ne pas savoir*, comme celui du droit à la vie privée de la personne, quand une utilité clinique a été validée et que d'autres apparentés pourraient bénéficier de cette information. Quand et comment une information génétique peut-elle ou doit-elle devenir une information thérapeutique ? Quand et comment, une information personnelle peut-elle ou doit-elle devenir une information familiale ? Mais, avant cela, quand et selon quels procédés passe-t-on d'une étape informative à une autre ? Avec quel degré de certitude ou d'incertitude ? Avec quel degré informatif pourrait-on dire ? Ces différentes

questions, auxquelles nous nous attacherons à répondre, circonscrivent bien la réalité de l'information génétique que nous tentons de découvrir.

– *Quelle est la réalité de l'information génétique ?*

Définir la ou les réalités de l'information génétique suppose de réfléchir à notre capacité et à notre incapacité à passer de la lecture de la séquence du génome et de ses variations à la compréhension de ce qu'elles impliquent. Cela suppose également la capacité de déterminer, à chaque étape, la valeur informative de ce que l'on donne à savoir. « Lire n'est pas comprendre ».

La recherche et les tests donnent accès à des données : quand cela devient-il une information ? Comment passons-nous à une révélation ? Que signifie ôter ce voile qui habille et constitue la matière vivante ?

L'accès à la donnée génétique passe par des tests de différentes natures. Quels sont ces tests et quelle est leur valeur prédictive, puisque c'est elle qui est recherchée ? Comment les résultats d'un test deviennent-ils une information pour le scientifique puis pour le thérapeute et, enfin, pour le patient ?

À l'heure de l'essor des tests génétiques, très souvent dits « prédictifs », à l'heure des tests en vente libre sur Internet, à l'heure du séquençage à haut débit, il nous semble crucial de nous interroger, au-delà des données, sur les informations auxquelles nous avons accès grâce à elles et sur la base desquelles nous envisageons notre avenir. Cela réinterroge la nature et la finalité des tests génétiques et des programmes attenants.

Pour révéler le sens de l'information génétique, nous avons aussi peut-être à la considérer comme une réalité de trois mondes, guidés pour cela par Karl Popper. Cet auteur, dans *La quête inachevée* invite, en effet, à penser la réalité comme un tout fait de trois mondes : celui régi par les lois de la physique, celui régi par les lois de la biologie et, enfin, celui régi par les lois culturelles. Nous pensons que les tests génétiques et leur transformation en information sont régis par les lois physiques (techniques), biologiques (test réalisé sur la matière du vivant), ainsi que par les lois culturelles, étant donné le sens que chacun et la société entière donne à ces tests.

Étapes successives pour passer d'une donnée brute, qui a la forme d'un langage naturel du vivant, à une information scientifique et parfois clinique mise à disposition d'un savant puis d'un médecin ; mise en forme de cette information clinique pour permettre l'accès au sens à la personne qui a vécu le test, elle-même influencée par une éducation dont dépendra pour une grande part l'information familiale. Toute science manie des signes et des concepts qui forment son langage propre, plus ou moins formel¹⁵⁹. Qu'en est-il plus précisément en génétique ? La génétique serait-elle, dans sa finalité médicale et humaine, une science herméneutique ?

La donnée génétique brute enregistrée, qu'elle soit recherchée ou secondaire, doit être interrogée au prisme de la validité et de l'utilité scientifique, ainsi que thérapeutique et éthique. Comment se construit et se protège l'information des personnes concernées et de l'opinion publique sur des matières d'une telle importance subjective et objective. Quelle éthique de l'information peut accompagner les développements de la génétique humaine dans ses enjeux personnels et sociaux, historiques et cosmiques, culturels et spirituels ?

Ainsi, après avoir réalisé un éclairage sur les tests génétiques et leur valeur prédictive, sur l'accès aux données du génome et le niveau d'information pour la santé des personnes qui peut en découler (II.I), nous nous interrogerons sur la nature et l'impact d'une information considérée comme *déterminante* avec l'incertitude dont nous exprimerons les différentes natures et avec les interprétations (II.II). Cela nous permettra de poser quelques repères et conditions de développement d'une éthique de l'information (II.III).

¹⁵⁹ Ladrière J., *L'articulation du sens*, tome I, Paris, Editions du CERF, 1984, p. 25.

I. Et le gène s'est fait chair : tests génétiques et révélations

Un gène créateur, un gène code et langage de vie, un gène qui se fait chair, qui s'incarne en un phénotype précis. Ceci est certes une réalité, mais ce n'est qu'une part de la réalité. Il n'y a pas de vie sans génome. Le génome est au commencement, il est créateur d'un certain nombre de caractéristiques physiologiques et physiques nécessaires à la vie, à la vie biologique ici. Le Verbe divin des croyants s'exprime alors peut-être en partie par le langage génétique pour donner vie à une personne.

Par cette analogie¹⁶⁰ entre le gène et le Verbe divin créateur, nous souhaitons également introduire la tentation pour certains du « tout génétique » qui se traduit dans des expressions populaires relayées par les médias : « les prodiges de la médecine prédictive¹⁶¹ », « Pourra-t-on bientôt prédire toutes les maladies¹⁶² », ou encore récemment « Les nouvelles armes contre la fatalité – Médecine – Les prodiges de la génétique¹⁶³ », tentation qui va de la maîtrise de son avenir, à la maîtrise de la santé des enfants à naître.

¹⁶⁰ Mallarmé S., « Le démon de l'analogie », in *Igitur, Divagations, Un coup de dés*, Paris, Gallimard, coll. « Poésie », [1897] 2003, p. 23. Nous nous interrogeons sur le statut de cette analogie entre Verbe et gène en nous méfiant à la suite de Mallarmé du « démon de l'analogie ». L'analogie entre Verbe divin et gène pourrait avoir quelque chose d'angélique à considérer qu'elle nous mène d'un monde à un autre, nous dévoilant peut-être des liens restés secrets jusqu'alors. Il convient cependant d'en souligner les fragilités ; cette analogie dévoile selon nous les potentialités créatrices que l'on projette aisément sur la génétique et les techniques qui lui sont associées.

¹⁶¹ « Les prodiges de la Médecine Prédictive », in *Le Point*, n° 2144, 2013.

¹⁶² <https://sophiecousin.wordpress.com/2017/01/02/ca-minteresse-oct-2016-pourra-t-on-bientot-predire-toutes-les-maladies/>

¹⁶³ « Les nouvelles armes contre la fatalité – Médecine – Les prodiges de la génétique », in *Le Point*, n° 2374, 2018.

Illustration¹⁶⁴ :



– Tentation du « tout génétique »

Avec le « tout génétique », tout serait inscrit et déchiffrable dans nos gènes. Tout ? L'ensemble des dimensions de notre être ? Non, *Et le Verbe s'est fait chair* n'est pas *Et le gène s'est fait chair*. Les confondre serait réduire le Verbe, le logos à une série d'informations. Le passage du Verbe à la chair est infiniment plus que le passage du gène à la chair. Il y a dans le premier une intention créatrice, un appel à la vie, une mise au monde. La femelle met bas son petit, la femme met au monde un enfant.

L'enfant naît et est nommé, il entre dans un environnement de signes qui va ainsi bien au-delà du langage. Prenons l'exemple de certains peuples d'Afrique : « le babalawo dispose, pour trouver le nom de l'enfant, des différents événements survenus à la famille durant la grossesse, et aussi des rêves des parents, des amis, des voisins. Il tient également compte des conditions de l'accouchement¹⁶⁵. » N'est-ce pas universel, consciemment ou inconsciemment ?

Pensons aux enfants qui, après-guerre, avaient pour seul lieu d'existence les hospices. Manquant d'affection, n'étant jamais nommés, ils ont été victimes de nanisme. La vie ne pouvait croître en eux. Pourtant les gènes étaient bien là.

¹⁶⁴ Illustration PHIEF, « La Médecine Prédictive : tout savoir, mais à quel prix ? », conférence, Université Paris-Dauphine, juin 2016.

¹⁶⁵ Nathan T., *La parole de la forêt initiale*, Paris, Odile Jacob, 1996.

Charles Baudelaire nous présente le monde, la Nature comme un lieu sacré, éternel, dans lequel l'homme passe. :

« La Nature est un temple où de vivants piliers
Laisent parfois sortir de confuses paroles ;
L'homme y passe à travers des forêts de symboles
Qui l'observent avec des regards familiers (...) ¹⁶⁶. »

La Nature est ici temple, lieu privilégié de communication entre l'immanence et la transcendance, à comparer peut-être encore à la Pythie de Delphes : le sens des propos de la Nature ou de l'Au-delà ont besoin d'être traduits. La forêt est un lieu profond, impénétrable, lieu de vie et de secrets. Le mystère de l'univers et de l'existence est là. L'homme « passe » dans cet univers où les symboles sont des « regards familiers ». Pour Baudelaire, la Nature semble posséder une intention, un verbe, un logos qui parle à l'intelligence humaine et qui l'accompagne de manière familière, bienveillante dans ce mystère.

On parle d'expression des gènes quand le verbe et le langage nous invitent à la communication. Quelle différence ? Exprimer est individuel, unilatéral, on déverse un contenu. Pour les gènes, leur expression se réalise selon un code et des interactions physico-chimiques. Communiquer est partage, échange, et requiert la présence et l'action de l'autre. Il y a une transmission. Nous avons toutefois vu précédemment le caractère vivant du génome qui interagit avec son environnement.

La tentation du « tout génétique », traduite dans cette comparaison entre le Verbe et le gène, reflète la tendance réductionniste de notre époque. Réduire le Verbe, le vivant, au gène, c'est manquer la différence entre chair et corps¹⁶⁷. En passant du génotype au phénotype, nous parlons du corps. Pour être une chair, il ne suffit pas d'être encodé. La chair pris au sens positif dans la Bible est le lieu de rencontre entre le spirituel et le corporel. Le cœur de chair est le cœur capable d'aimer. Husserl nous éclaire avec la distinction entre le *Körper* et le *Leib* : le *Körper* est ce qui prend la place dans l'espace quand le *Leib* est le corps animé,

¹⁶⁶ Baudelaire C., *Les Fleurs du Mal*, IV.

¹⁶⁷ Il y a là un champ de recherche qu'il nous semblerait passionnant d'investiguer mais que nous n'avons pu développer.

investi d'un esprit. Merleau-Ponty affirmait dans sa thèse sur la structure du comportement que « L'union de l'âme et du corps n'est pas scellée par un décret arbitraire entre deux termes extérieurs, l'un objet, l'autre sujet. Elle s'accomplit à chaque instant dans le mouvement de l'existence¹⁶⁸. »

Nous observons donc le risque d'une double réduction, la première étant éminemment liée à la seconde : le Verbe aux gènes, et la chair au corps. Comment résonne notre expérience humaine face à cela, notre vie en mouvement qui nous dévoile peu à peu qui nous sommes ? *Quid* des tests génétiques dans ce contexte ? Ils nous font potentiellement accéder à de nombreuses données, en particulier les techniques de séquençage du génome entier, sans pour autant être capables, pour une large part, d'en interpréter le sens. Lire n'est pas comprendre.

– *Tests génétiques : Lire n'est pas comprendre*

Par un test, la donnée génétique fait l'objet, dans certains cas, d'une corrélation avec un état physiologique ou phénotypique, présent ou à venir : cette donnée détermine ici la réalité de la maladie ou une prédisposition significative à développer une maladie, voire même à présenter une caractéristique physiologique désirée ou repoussée pour différentes raisons. Dans certains cas, des variations génétiques protègent de l'expression d'une maladie. Dans le cas d'une maladie, si des mesures de prévention ou de soin sont possibles, cette donnée acquiert une valeur thérapeutique qu'il conviendra d'expliquer à la personne ayant réalisé le test pour l'en informer.

Dans d'autres cas, le test génétique réalisé aura bien une valeur scientifique, mais aucune utilité clinique connue. La variation génétique existe, mais aucune interprétation n'a pu encore être établie : le « livre » ne parle pas (encore). Ou encore, la variation existe et montre une corrélation avec une pathologie qu'on ne sait pas traiter (maladie de Huntington par exemple). Dans d'autres cas encore, la variation génétique identifiée semble augmenter de quelques pourcentages le risque de développer une maladie multifactorielle. Que faire de ces données ? Quand prennent-elles un caractère informatif ? Comment trouvent-elles un sens ?

¹⁶⁸ Merleau-Ponty M., *Phénoménologie de la perception*, Paris, Tel Gallimard, 1945, p. 105.

Nous l'observons bien : « lire n'est pas comprendre ». Différentes étapes sont nécessaires pour cela : l'identification du gène, de la ou des mutations responsables d'une maladie, la mise au point d'un test génétique fiable, l'interprétation de ses résultats, la détermination scientifique du risque, l'identification d'une utilité clinique et d'une pratique thérapeutique, l'élaboration d'une information appropriée au patient. Rien ne saurait réduire l'information pour le médecin, pour la personne qui consulte, éventuellement pour ses apparentés, à la donnée brute que procure l'étude de l'ADN.

Dans une première phase de son développement, la technique permettait de repérer dans une courte séquence du génome des données confirmant ou infirmant une hypothèse *diagnostique*. Les étapes du processus étaient donc assez bien reliées entre elles. Le séquençage à haut débit promet de réaliser pour tous l'analyse intégrale du génome et de ses *variants* et donc d'élaborer un *pronostic* individuel et collectif des pathologies *possibles* ou de l'effet à *venir* des médicaments. Cela élargit le champ de la donnée génétique et change sa nature : de l'observation d'un signe clinique précis et avéré à une prédisposition générale. Le statut social de la génétique s'en trouve transformé : d'auxiliaire de la médecine, préoccupée du soin des patients, en substitut de la médecine, en charge de la santé humaine, voire de la santé parfaite.

– *Séquençage et essor des tests génétiques : clés de lecture ?*

Le séquençage du génome est aujourd'hui une réalité : il a mis en évidence 22 000 gènes au sein des 3 milliards de paires de base qui constituent notre ADN. Ces paires de base, ou nucléotides, sont désignés selon les lettres A, C, G et T, dont l'ordre de succession à travers notre ADN définit notre identité génétique. La plupart des combinaisons de ces 4 lettres sont communes à tous les hommes, mais certaines, entre 2 et 4 millions, sont propres à chacun. Ce sont ces *variants*, ces polymorphismes génétiques, qui sont aujourd'hui détectables par les tests génétiques et les outils informatiques. Ils révèlent ainsi en quoi chaque être est non seulement génétiquement unique, mais aussi susceptible de développer, dans tel contexte, telle maladie, voire telle physiologie ou phénotype.

De quelle information disposons-nous réellement au sein de notre génome aujourd'hui et à l'avenir ? La cartographie du génome humain et l'identification de la totalité des gènes d'un individu constituent les enjeux majeurs de la génétique mondiale depuis les années 1990 :

« Les buts *avoués* de ce formidable effort sont multiples : compréhension physiopathologique des maladies génétiques pour éventuellement trouver leur traitement, approche des mécanismes du développement et de la cancérogénèse. En attendant cette étape thérapeutique, la première conséquence des progrès de la génétique moléculaire a été de mettre à la disposition des patients des tests génétiques permettant, dans un grand nombre de cas, de repérer dans les familles les individus porteurs de l'affection, qu'ils soient nés ou à venir¹⁶⁹. »

Dans ce contexte, il semble essentiel, dans un premier temps, d'éviter les confusions terminologiques qui règnent autour des tests génétiques. De quels tests génétiques disposons-nous en réalité, avec quels niveaux de risque associés ? Quelle est leur valeur prédictive et ainsi clinique ou thérapeutique ? Que peut apporter l'accès au génome entier par le séquençage à très haut débit ? Quels sont alors les enjeux éthiques, individuels et collectifs associés ?

¹⁶⁹ Philip N. et Malzac P., « Conseil génétique et éthique », in *Génétique, biomédecine et éthique*, *op. cit.*, p. 54.

Tests génétiques et niveaux de risque associés : visite épistémologique

Finalités des tests génétiques

Le Code de la santé publique qualifie les tests génétiques « d'examens des caractéristiques génétiques d'une personne¹⁷⁰. » Les conditions de leur prescription et réalisation ont été fixées par décret¹⁷¹ et un arrêté a établi la liste des analyses de biologie médicale ayant pour objet de détecter les anomalies génétiques impliquées dans l'apparition éventuelle de la maladie recherchée pour les personnes asymptomatiques¹⁷².

Les tests génétiques ont été par ailleurs définis par l'UNESCO comme « des méthodes diagnostiques visant à déceler une pathologie génétique ou des caractéristiques génétiques prédisposant un individu à une pathologie, ou encore une mutation génétique qui peut être transmise à la descendance »¹⁷³. Il semble ici que l'orientation de la génétique doit être médicale.

Josué Feingold, père de la génétique épidémiologique en France, a fortement contribué au développement de la génétique et à sa compréhension par le grand public. Il a compris très tôt l'importance des mathématiques en génétique et a approfondi l'aspect statistique et probabiliste de la discipline ce qui l'a invité, comme ensuite bon nombre de chercheurs et cliniciens, à distinguer les différents types de tests génétiques¹⁷⁴. Nous allons voir que ces distinctions sont variables et sont susceptibles d'apporter d'importantes confusions dans la valeur donnée aux résultats des tests génétiques.

¹⁷⁰ Art. R. 145-15-15 du Code de la santé publique.

¹⁷¹ Décret n° 2000-570, du 23 juin 2000 fixant les conditions de prescription et de réalisation des examens des caractéristiques génétiques d'une personne et de son identification par empreintes génétiques à des fins médicales et modifiant le code de la santé publique, JO 27 juin 2000.

¹⁷² Arrêté du 11 décembre 2000 fixant la liste des analyses de biologie médicale ayant pour objet de détecter les anomalies génétiques impliquées dans l'apparition éventuelle de la maladie recherchée pour les personnes asymptomatiques, JO 16 déc. 2000.

¹⁷³ V. *infra*, Déclaration internationale sur les données génétiques humaines, art.2, point XI.

¹⁷⁴ Feingold J., *La génétique médicale*, Paris, PUF, coll. « Que sais-je ? », 2003.

Il est convenu de distinguer les tests génétiques réalisés dans un contexte clinique particulier pour confirmer ou infirmer un diagnostic de maladie chez un individu présentant des symptômes, de ceux à visée prédictive réalisés chez des personnes asymptomatiques. Mais cette distinction suffit-elle ? Quelle est la valeur prédictive des différents tests ? Comme l'exprimait Claudine Esper, « l'examen des caractéristiques génétiques de la personne ne peut être pratiqué qu'avec la plus grande attention. Des incertitudes demeurent sur la valeur des prévisions et sur la possibilité d'empêcher l'apparition de certaines maladies¹⁷⁵. »

Pourtant, dans un article du *Point* en 2013, on parle d'« angoissante boule de cristal », de « loterie génétique », tout en comparant les chercheurs et les industriels du secteur au « Champollion des premiers jours devant la pierre de Rosette : incapable d'interpréter¹⁷⁶ ». « C'est inscrit dans nos gènes ». Cette phrase suppose un caractère inéluctable, immuable, fixe, déterminé par le destin et pourtant le caractère informatif d'une donnée génétique est sujet à de nombreuses étapes scientifiques et interprétatives.

Alors, à partir de quels niveaux de risque l'information génétique a-t-elle un sens pour une personne et sa santé ? Positivement, la connaissance du *destin* génétique, quand il est avéré, redonne une liberté, une *vocation* à vivre, par exemple en prenant telle ou telle précaution. En effet, la connaissance d'un risque avéré peut permettre une surveillance, un traitement prophylactique, une modification du mode de vie bénéfique pour la santé à venir. En même temps, toute connaissance de soi, et la génétique en est un élément, transforme le « soi », c'est-à-dire change la dynamique des possibles. La connaissance d'un risque peut en effet être perçue comme une condamnation, peut paralyser la personne, empêcher son agir par peur que le risque devienne réalité. Il y a donc une comparaison à faire entre le coût (négatif) de liberté perdue par la connaissance d'un risque, par définition, incertain, et le gain (positif) de liberté qu'elle peut apporter. Ce double phénomène s'observe avec le principe de précaution quant aux choix industriels, aux incertitudes

¹⁷⁵ Esper C., « L'examen des caractéristiques génétiques et l'information des patients », in *Génétique, biomédecine et société*, op. cit., p. 30.

¹⁷⁶ « Les prodiges de la Médecine Prédictive », in *Le Point*, n° 2144, 2013.

écologiques, etc. Le principe de précaution comme le niveau de risque associé à une information génétique doit être au service de l'action en faveur de la vie.

Les tests génétiques : des différences à assumer

Nous avons accès aux données génétiques par différents types d'examens médicaux (ou en dehors du cadre médical d'ailleurs) : non seulement des tests spécifiques de la génétique dits « tests génétiques », mais également par des analyses plus classiques, par des examens d'imagerie, par les signes cliniques phénotypiques d'une maladie, etc. Le décret décrivant les conditions de prescription des tests génétiques et d'analyse (autorisation des laboratoires) n'est entré en vigueur en France qu'en 2008 (soit 4 ans après la loi relative à l'information à la parentèle) et les règles de bonnes pratiques (après proposition de l'ABM) devaient apparaître seulement en 2011. Outre les difficultés structurelles des institutions impliquées, ces délais peuvent également s'expliquer par les questions et inquiétudes suscitées par les tests génétiques.

– Qu'est-ce qu'un test génétique ?

En effet, qu'est-ce qu'un test génétique ? Reprenons ici la présentation des tests génétiques réalisée par l'INSERM¹⁷⁷. De nombreux tests génétiques apportent des informations relatives à la santé des individus ou à celle de leur famille. Ces tests consistent à rechercher des anomalies sur la molécule d'ADN elle-même, ou à dépister des anomalies concernant le nombre ou la forme des chromosomes. Il faut distinguer les tests qui apportent des informations sur le patrimoine génétique transmissible, présent dans toutes les cellules de l'organisme (génétique constitutionnelle), et les tests qui informent sur l'état du génome de cellules tumorales (génétique somatique). En outre, d'autres tests permettent d'obtenir des informations sur la réponse à un traitement ou sur les risques d'effets secondaires (pharmacogénomique).

¹⁷⁷ <http://www.inserm.fr/thematiques/genetique-genomique-et-bioinformatique/dossiers-d-information/les-tests-genetiques>, dossier réalisé en collaboration avec le Pr François Eisinger, oncogénéticien et membre du comité d'éthique Inserm – mai 2015, consulté le 14 mars 2016.

Nous nous intéresserons ici exclusivement aux tests de génétique constitutionnelle (ou héréditaire) qui reposent sur l'étude du patrimoine génétique d'une personne, le plus souvent à partir d'une prise de sang. Ils peuvent être réalisés avant ou après la naissance. Ils relèvent d'un cadre légal en France : ils doivent être réalisés dans un cadre médical avec une consultation en génétique permettant d'éclairer le patient et sa famille sur l'intérêt du test et sur les conséquences éventuelles de son résultat. Au vu des évolutions sociétales, marquées par une volonté de plus en plus grande de maîtrise, et des pratiques existantes dans d'autres pays, avec des tests disponibles sur Internet, ce cadre légal est peut-être déjà dépassé. Il n'en reste pas moins qu'il démontre l'importance à donner à ces examens des caractéristiques génétiques, dont les résultats et les conséquences ne peuvent être interprétés que par des professionnels compétents.

– *Des tests aux valeurs prédictives distinctes : typologies*

Plusieurs typologies existent pour distinguer les tests génétiques. Lors de la révision des lois dites de bioéthique entre 2004 et 2011, quatre catégories de tests étaient décrites¹⁷⁸ : les *tests diagnostiques* pour confirmer ou infirmer une hypothèse diagnostique issue de différents signes cliniques ; les *tests présymptomatiques* dont le but est l'identification d'une mutation associée à une probabilité très élevée de développer une maladie pour laquelle il existe des mesures de prévention (BRCA1) ou non (Huntington) ; les *tests de prédisposition (ou de susceptibilité)* dont le but est l'identification de mutations n'augmentant que faiblement le risque de développer une maladie : on parle ici de « terrain » ; et les *tests génétiques permettant d'évaluer un risque pour la descendance* en mesurant le risque de transmettre un facteur génétique d'une maladie dont on n'est pas atteint soi-même : tests révélant des « porteurs sains ».

Le dossier relatif aux tests génétiques de l'INSERM propose quant à lui une distinction en trois catégories : ceux permettant « le diagnostic de maladies génétiques » ; ceux permettant « le diagnostic de maladies présymptomatiques (tests prédictifs) » et, enfin, « les tests de pharmacogénétique »¹⁷⁹. La distinction

¹⁷⁸ Sénat, mars 2011 d'ap. Conseil d'État, *La révision des lois de bioéthique*, mai 2009, pp. 55-56.

¹⁷⁹ *Ibid.*

entre *tests présymptomatiques* et *tests de prédisposition* n'apparaît plus. Ils sont de plus ici associés aux mots « diagnostic » et « tests prédictifs ». De même les tests sur les porteurs sains sont associés aux tests diagnostiques. Si tel est le cas, cela ne change-t-il pas la définition d'un diagnostic ? « Le diagnostic est le raisonnement menant à l'identification de la cause (l'origine) d'une défaillance, d'un problème ou d'une maladie [...] démarche par laquelle le médecin..., va déterminer l'affection dont souffre le patient, et qui va permettre de proposer un traitement¹⁸⁰. » Concerne-t-il une personne vivante ou peut-il concerner des êtres à venir ? Nous ne remettons pas en cause l'intérêt de connaître son statut de porteur pour une maladie génétique grave, mais regrettons l'association de mots qui peut conduire à des contresens et à une surinterprétation de l'impact de la génétique dans nos vies. Nous nous interrogeons ici sur les risques qu'une telle catégorisation peut impliquer dans la compréhension du grand public comme dans les pratiques de recherche et d'investigation clinique, ou dans la pratique médicale. Quelle est la valeur prédictive de ces différents tests ? Mais plus encore, quel sens leur donner au regard d'une destinée ou vocation humaine qui va au-delà d'un destin génétique ?

Un test génétique diagnostique est effectué en cas de symptôme pouvant évoquer une maladie génétique. Il est alors associé à des examens complémentaires et permet souvent de mettre fin à l'errance diagnostique. Ces tests sont utilisés pour le diagnostic de maladies monogéniques (mucoviscidose, hémochromatose héréditaire ou encore polypose colique familiale). Dans cette catégorie, figurent également le *diagnostic prénatal* et le *diagnostic préimplantatoire*. « Les tests génétiques diagnostiques peuvent être pratiqués chez des enfants et des adultes, mais également chez des fœtus si l'anomalie recherchée a déjà été identifiée chez un parent ou si une symptomatologie évoquant un trouble génétique a été dépistée au cours du développement fœtal, comme en cas de trisomie 21. En 2012, des tests génétiques prénataux ont été réalisés chez plus de 41 000 fœtus »¹⁸¹. Il est désormais possible *d'analyser des fragments d'ADN fœtal* à partir d'une prise de sang de la mère, évitant ainsi des prélèvements invasifs sur le fœtus et leurs risques.

¹⁸⁰ <https://fr.wikipedia.org/wiki/Diagnostic>, consulté le 15 mars 2016

¹⁸¹ *Ibid.*

« Deux tests sont déjà proposés en routine avec cette méthode : la détermination du sexe de l'enfant dans le cadre d'un diagnostic prénatal de maladies associées au chromosome X et la détermination du rhésus foetal lorsque la mère est rhésus négatif. Le dépistage de la trisomie 21 par cette technique commence également à être proposé à certaines femmes et le nombre d'indications devrait rapidement progresser. Toutefois, l'Agence de biomédecine se dit vigilante sur le plan éthique, compte tenu des dérives possibles à venir, liées à la facilité d'analyse de l'ADN foetal par cette méthode »¹⁸².

Un couple susceptible de transmettre une maladie génétique grave à sa descendance peut demander un *test génétique préimplantatoire*. Ce test consiste à rechercher l'anomalie génétique dans le génome d'embryons conçus par fécondation *in vitro* avant implantation dans l'utérus de la mère. La maladie recherchée doit présenter un risque élevé de transmission (25 à 50 % de risque), être grave et incurable. Des dizaines de maladies répondent à ces critères. En 2012, 464 couples ont été éligibles à un diagnostic préimplantatoire et 91 enfants sont nés après sélection d'embryons sains¹⁸³.

En ce qui concerne les autres tests génétiques, Dominique Stoppa-Lyonnet nous invite à mesurer l'hétérogénéité des maladies génétiques et à distinguer les maladies pour lesquelles il y a un « poids du déterminisme génétique fort » de celles où il existe une composante génétique ou des « facteurs de susceptibilité », mais dont l'expression de la maladie dépendra essentiellement de l'environnement et du mode de vie de la personne et de ses choix. Nous sommes ici conduits à confirmer la distinction entre *tests présymptomatiques* pour les mutations à pénétrance totale (maladies monogéniques à révélation tardive), *tests de prédisposition* pour les mutations entraînant une forte augmentation du risque et *tests de susceptibilité* pour les mutations qui n'augmentent que faiblement le risque. Or, les tests de susceptibilité ne semblent pas présenter un réel intérêt médical ; ces tests ont une utilité au niveau de la recherche pour la compréhension des mécanismes, mais aucune utilité clinique à titre individuel. Ils présentent en effet un lien de

¹⁸² *Ibid.*

¹⁸³ *Ibid.*

corrélation, mais non de causalité. Une corrélation est calculée sur la base d'études statistiques appelées « études d'association ». La valeur prédictive doit être confirmée par des études d'autres laboratoires sur des populations distinctes.

Dans ce contexte, seuls les *tests présymptomatiques* pourraient être appelés *tests prédictifs* à la nuance près que nous ne pourrions jamais prédire quand la personne exprimera la maladie, avec quelle sévérité, et même si elle ne mourra pas avant, ce qui nous rappelle que notre vie et la dynamique du vivant reste mystère au-delà de tout déterminisme, comme nous l'avons développé dans le chapitre I.

Le dossier de l'INSERM donne la définition suivante aux tests prédictifs : « les tests génétiques prédictifs sont effectués chez des personnes qui ne présentent aucun symptôme, afin de prédire le risque de développer ultérieurement une maladie. » L'association des notions de prédiction et de risques est à approfondir, car ces mots peuvent sembler contradictoires comme nous l'avons déjà évoqué avec la déclaration de Jean-Yves Nau : « *la médecine prédictive ne pourra jamais confirmer un risque*¹⁸⁴ ». L'intérêt médical d'un test génétique est parfois très net ce qui permet la mise en place d'un protocole de surveillance pour prendre en charge la maladie dès ses premiers stades. Dans de nombreux cas pourtant, il paraît difficile de saisir l'intérêt médical d'un test génétique. Si l'intérêt des tests prédictifs n'est donc pas médical, quel peut-il être ? La littérature d'anticipation, comme le souvenir des monstruosité des expérimentations nazies, nous invite à construire ensemble une éthique d'accompagnement de l'évolution des tests génétiques, de leurs finalités médicales, de leurs motivations économiques, des intentions politiques et de leurs interactions. Il est alors important de nous interroger sur la valeur prédictive des tests génétiques puis sur l'accès à ces tests et à leurs résultats en observant les acteurs impliqués et leurs intérêts.

¹⁸⁴ Nau J.-Y., « MÉDECINE - Médecine prédictive », art. préc.

Valeur prédictive des tests génétiques : peut-on prédire un risque ?

Valeur prédictive d'un test et conséquences

Les tests génétiques peuvent être hautement prédictifs : dans le cas de la maladie de Huntington, par exemple, la mutation cherchée est une condition nécessaire et suffisante au développement de la maladie : le test réalisé sur une personne atteinte sera un test diagnostique. Réalisé sur les membres de la famille de cette personne, ce test pourra être présymptomatique puisque la pénétrance de la mutation est totale.

Pour les maladies multifactorielles, nous proposons de parler de tests de prédisposition ou de susceptibilité puisque ces tests apporteront une indication concernant le risque de développer la maladie, mais jamais une certitude. En effet, les facteurs environnementaux et les choix de vie personnels contribuent largement à la survenance de la maladie et les mutations génétiques recherchées lors de ces tests ne sont pas suffisantes à l'apparition de la maladie.

Si nous prenons à présent l'exemple d'une personne porteuse d'une mutation sur le gène BRCA1 ou le gène BRCA2, son risque de développer un cancer du sein avant 70 ans est de 40 à 85 %, alors qu'il est de 10 % dans la population générale. Même si aucun seuil n'a été déterminé pour distinguer test de prédisposition et test de susceptibilité, dans le cas des mutations BRCA1 et BRCA2, étant donné l'augmentation significative du risque de développer un cancer du sein, il nous semble opportun de parler de test de prédisposition. Concernant le cancer de l'ovaire, le risque d'une personne porteuse de ces mêmes mutations est de 10 à 60 %, contre 1 % dans le reste de la population. Nous sommes là encore conduits à parler de prédisposition. L'identification de ces mutations permet une surveillance plus précoce et plus rigoureuse des sujets à risque jusqu'à, dans certains cas en fonction de l'âge et des projets procréatifs, l'ablation des seins et/ou des ovaires. De même, un test de prédisposition aux cancers colorectaux héréditaires sans polypose (HNPCC ou syndrome de Lynch) est également disponible : les personnes présentant une mutation de l'un des gènes identifiés pour ces cancers (famille

MMR) ont 40 à 70 % de risque de développer un cancer colorectal avant l'âge de 70 ans.

Le nombre de tests en cancérologie, comme dans d'autres pathologies, est croissant. À terme, la possibilité d'effectuer ces tests devrait s'ouvrir au plus grand nombre compte tenu des progrès techniques et de la baisse des coûts associés. La question de l'accès aux tests et du coût que cela représente reste une question cruciale de santé publique et révèle l'importance de s'interroger sur la pertinence des tests eux-mêmes, celle de leur réalisation pour le patient, pour ses apparentés, et de redéfinir à chaque évolution technologique le cadre dans lequel ils doivent s'opérer.

Prenons l'exemple du paragangliome héréditaire. Différentes mutations ont été mises en évidence sans pour autant être suffisantes à l'expression de la maladie. La pénétrance est très faible et l'expression de la maladie dépend d'autres phénomènes cellulaires dont les mécanismes sont encore inexpliqués. Des tests ont toutefois été développés et un protocole de surveillance des personnes malades comme des porteurs sains a été défini.

La recherche avance, les tests se multiplient. Néanmoins, pour la plupart des maladies multifactorielles ayant une composante génétique, comme le diabète par exemple, aucun test génétique n'est disponible à ce jour. Plusieurs gènes de susceptibilité à ces maladies ont été découverts au cours des dernières années, mais la valeur prédictive des *variants* identifiés est beaucoup trop faible pour avoir une signification clinique sur le risque de développer la maladie. Cette situation pourrait cependant évoluer assez rapidement au regard des projets de bases de données qui, associant plusieurs *variants* génétiques et intégrant des données biologiques, pourraient augmenter la valeur prédictive du test.

Pertinence d'un test génétique ? Critères et influences

Le centre américain de contrôle et de prévention des maladies (CDC)¹⁸⁵ a proposé des règles, réunies au sein d'un modèle ACCE¹⁸⁶, afin d'évaluer quatre critères majeurs à l'établissement de la pertinence du développement d'un nouveau test génétique : validité analytique, validité clinique, utilité clinique et impacts éthiques, sociaux et réglementaires. C'est un modèle qui étudie la collecte, l'évaluation, l'interprétation et le résultat de tests ADN pour des maladies à composante génétique dans un format qui permet aux instances réglementaires d'accéder à des informations à jour et fiables pour prendre les décisions de développement et de mise sur le marché. Le modèle ACCE est composé d'une liste de quarante-quatre questions¹⁸⁷ balayant les quatre critères d'évaluation (cf. Annexe I). Une telle liste de questions permet d'identifier les éléments manquants et d'orienter les prochaines étapes de la recherche.

Après une description de la maladie recherchée, les validités analytique et clinique du test sont évaluées en particulier en ce qui concerne sa sensibilité (combien de fois le test est positif quand la mutation est présente) et sa spécificité (combien de fois le test est négatif quand la mutation n'est pas présente). La prévalence de la maladie dans la population est prise en compte comme les valeurs prédictives négative et positive du test, la pénétrance de la maladie et les autres facteurs influençant l'expression de la maladie. L'utilité clinique est ensuite non seulement évaluée en termes de bénéfices pour le soin du patient, mais aussi en termes économiques. Enfin, sont observés les éléments pouvant entraîner une discrimination ou stigmatisation de la personne.

Les critères fixés assurent que la valeur prédictive est satisfaisante sans qu'aucun seuil n'ait réellement été établi. Le doublement du risque d'apparition de

¹⁸⁵ <http://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/index.htm> - Annexe I.

¹⁸⁶ Wald N. et Cuckle H., « Reporting the assessment of screening and diagnostic tests », *Br J Obstet Gynaecol* 1989 Apr. 96(4) : 389-96. / Haddow (JE) et Palomaki (GE), « ACCE: A Model Process for Evaluating Data on Emerging Genetic Tests », in *Human Genome Epidemiology: A Scientific Foundation for Using Genetic Information to Improve Health and Prevent Disease*, dir. Khoury M., Little J., Burke W., Oxford University Press, 2003, pp. 217-233.

¹⁸⁷ http://www.cdc.gov/genomics/gtesting/acce/acce_proj.htm - Annexe I.

la maladie dans les années qui suivent est souvent considéré comme une valeur acceptable, mais ce seuil peut varier selon la gravité de la maladie et les conséquences pour le patient.

En outre, le test doit être utile : un résultat positif doit pouvoir déclencher une prise en charge adaptée de prévention ou de soin. En cancérologie, les tests permettent le dépistage de membres apparentés et une surveillance précoce. Il existe toutefois des exceptions à cette règle : dans le cas de la maladie de Huntington, un test génétique prédictif est disponible alors qu'il n'existe actuellement aucun moyen de prévenir le développement de la maladie ou de la traiter. Mais dans ce cas particulier et quelques autres, les patients évoquent le droit de savoir ; en particulier en ce qui concerne leurs choix procréatifs.

La pertinence d'un test génétique doit également prendre en compte le respect de la dimension éthique. Mais qu'est-ce que la dimension éthique d'un test ? Il existe en effet plusieurs éthiques. Pour certains, tout test sera pertinent puisqu'il donnera accès à un « bout » de connaissance. Tant que *cela ne nuit pas aux autres*, dirait « l'éthique minimale » de Ruwen Ogien. Pour d'autres, le test ne sera pertinent ou éthiquement recevable que s'il a une finalité médicale. Sans pouvoir m'associer totalement à la seconde « éthique », en particulier parce que, dans certains cas, le test ne bénéficiera pas médicalement au patient sur qui on le pratiquera, mais à ses apparentés qui pourront alors bénéficier d'une surveillance précoce, ou encore à l'avancée de la recherche, il est intéressant d'analyser l'« éthique minimale » pour un bout de connaissance, qui est à l'œuvre dans beaucoup d'esprits, et qui est peut-être moins une « éthique » qu'une idéologie comme nous l'avons analysé plus tôt. Qu'est-ce qui pousse à la généralisation de tout type de tests, quel que soit son niveau d'information et sa valeur prédictive ? Freud répondrait certainement la « pulsion épistémophilique » présente en chaque être et que nous avons développée dans le premier chapitre. Il s'agit du désir incandescent de savoir. L'amplification de ce désir pour nous-mêmes ou nos enfants est, pour une part, pilotée par les politiques de santé, celle des banques et des assurances, ou encore les crises économiques : culture de la performance et de la rentabilité pour accéder au monde du travail, pour obtenir des prêts et des contrats d'assurance avantageux, mettre toutes les chances de son côté et ainsi éviter la maladie, le handicap, etc. Nous

observons que la pertinence d'un test et celle de son résultat relèvent d'une combinaison de réponses quantitatives et qualitatives à de nombreux critères ou sous-critères. C'est une construction statistique et donc une valeur sur laquelle, comme toujours en science, l'on pourra revenir au fil des découvertes. Dans le cas des maladies multifactorielles, la valeur prédictive d'un test nous semble ainsi une notion peu solide ou confuse quand on parle de valeur prédictive d'un risque qui sera extrêmement dépendant de facteurs environnementaux, de l'épigénétique et des modes de vie de la personne, auxquels on pourrait ajouter les dimensions psychiques et spirituelles du sujet. Il est intéressant de nous interroger sur la manière dont se construisent les termes pour déceler, dans ce processus de construction, le sens qu'on souhaite leur donner.

Le risque : objet de normes et de valeurs... en mouvement

Face à l'aspect probabiliste de la prédiction d'un risque, nous souhaitons revenir un instant aux concepts de norme et de valeur chez Canguilhem, le risque étant, en génétique, objet de normes et de valeurs issues de corrélations statistiques à plus ou moins grande échelle.

« Nous pensons qu'il faut tenir les concepts de norme et de moyenne pour deux concepts différents dont il paraît vain de tenter la réduction à l'unité par annulation de l'originalité du premier. Il nous semble que la physiologie a mieux à faire que de chercher à définir objectivement le normal, c'est de reconnaître l'originale normativité de la vie. Le rôle véritable de la physiologie, suffisamment important et difficile, consisterait à déterminer exactement le contenu des normes dans lesquelles la vie a réussi à se stabiliser, sans préjuger de la possibilité ou de l'impossibilité d'une correction éventuelle de ces normes¹⁸⁸. »

Déterminer des normes, ou un risque en génétique, à un temps donné et dans un espace (ou milieu) donné est ce qui permet d'élaborer une hypothèse scientifique plus ou moins solide. Canguilhem nous rappelle une condition essentielle de la

¹⁸⁸ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, op. cit., p. 116.

recherche et du soin : la correction possible de ces normes. La science est mouvement par succession de vérifications et d'infirmités, mais peut l'être également parce que la vie est mouvement.

Canguilhem nous interroge sur l'influence réciproque du vivant et du milieu du vivant. « Les fonctions biologiques sont inintelligibles, telles que l'observation les découvre, si elles ne traduisent que les états d'une matière passive devant les changements du milieu. En fait, le milieu du vivant est aussi l'œuvre du vivant qui se soustrait ou s'offre électivement à certaines influences¹⁸⁹. »

Sélection de gènes par le vivant, mutations imposées par l'environnement ou pour s'adapter à lui, mutations qui protègent de certaines maladies, épigénétique, influence du mode de vie, tout cela concorde avec cette relation entre le vivant et son milieu décrite par Canguilhem et nous invite également à reconnaître la relativité d'une norme physiologique, d'une valeur dans le temps et l'espace. Malgré cette relativité et incitation à l'humilité, l'accès au génome suscite nombre d'intérêts et bénéficie de différentes approches, techniques et supports financiers. Mais que cherchons-nous en réalité dans ce génome ?

¹⁸⁹ *Ibid.*, p. 117.

Accès au génome et tests génétiques : enjeux d'un langage universel ?

Deux principales approches d'analyses du génome sont utilisées dans le cadre des tests génétiques selon l'INSERM : la génétique moléculaire, qui consiste à analyser la molécule d'ADN pour détecter des mutations ou autres anomalies de façon ciblée sur le génome et qui fait appel à des techniques de biologie moléculaire, et la cytogénétique, qui consiste à étudier le nombre et la forme des chromosomes pour détecter des remaniements affectant des fragments chromosomiques ou des chromosomes entiers. Le plus souvent, cette étude s'appuie sur l'observation du caryotype du patient, correspondant à la photographie de l'ensemble de ses chromosomes. C'est l'analyse la plus répandue chez les fœtus, avec près de 41 000 caryotypes réalisés en 2012.

Ces deux approches sont de plus en plus perméables, notamment avec l'utilisation croissante d'outils communs tels que les puces à ADN. Environ 14 000 tests ont été effectués avec puces à ADN en 2013 en France et l'utilisation de cet outil devrait croître dans les années à venir. Cette technique associe l'aspect global du caryotype et la haute résolution de l'hybridation ciblée de la génétique moléculaire. Les puces à ADN permettent de détecter des remaniements chromosomiques cent fois plus petits que ne le permettait jusque-là le caryotype.

Réalité de l'accès aux tests génétiques

Selon le rapport médical et scientifique de l'Agence de la Biomédecine, en 2014, près de 480 000 personnes ont bénéficié d'un examen génétique postnatal (incluant les tests pharmacogénomiques). Un examen de génétique postnatale consiste à analyser les caractéristiques génétiques héritées ou acquises à un stade précoce du développement prénatal¹⁹⁰.

¹⁹⁰<http://www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2014/donnees/diag-post/01/genetique/synthese.htm>

En 2014, ces tests concernaient plus de 1 500 gènes pour un peu plus de 1 300 maladies. L'agence souligne que deux indications représentent à elles seules 38,5 % des examens réalisés en 2014 : l'hémochromatose (maladie héréditaire responsable d'une accumulation de fer dans l'organisme) et une forme de thrombophilie non rare (qui entraîne une hypercoagulabilité du sang à l'origine de la survenue de thromboses). « Si, en volume, ces deux tests sont importants, leur réalisation est peu coûteuse et peu chronophage par rapport à l'analyse de gènes complexes¹⁹¹. » Viennent ensuite, par ordre de fréquence, les recherches de syndromes héréditaires de prédisposition au cancer du sein et de l'ovaire, d'une spondylarthrite ankylosante, de la maladie de Behçet (caractérisée par une inflammation des vaisseaux sanguins) et du syndrome de l'X fragile. Les autres examens sont effectués beaucoup plus rarement. Ces chiffres devraient croître au fil des découvertes des gènes et des *variants* génétiques d'intérêt.

Ces disparités dans la fréquence de réalisation des tests montrent qu'au-delà de leurs indications, des bénéfices attendus et des problèmes éthiques soulevés par leur utilisation, c'est l'accessibilité des tests génétiques qui est en question. En effet, la mise au point des tests génétiques par les laboratoires de génétique moléculaire est étroitement liée à l'évolution des connaissances. Or, la recherche fondamentale est exercée au fil des découvertes et des opportunités et ne peut pas toujours répondre aux critères d'urgence (gravité de la maladie), de fréquence des maladies et d'efficacité thérapeutique associée ou d'équité. Les facteurs prédominants sont davantage la facilité technique de mise au point du test, son intérêt scientifique ou encore, l'opportunité d'une découverte. Ainsi que le rappellent Nicole Philip et Perrine Malzac :

« Ces tests coûtent chers et les moyens financiers de notre système de santé sont limités et insuffisants pour pouvoir assumer le diagnostic moléculaire de l'ensemble des maladies génétiques. Il semble donc nécessaire de réfléchir à des critères objectifs permettant de définir les tests à développer

¹⁹¹<http://www.agence-biomedecine.fr/annexes/bilan2014/donnees/diag-post/01/genetique/synthese.htm>

préférentiellement, notamment en fonction de leur utilité et intégration aux soins¹⁹². »

De plus, ces tests ont une utilité qui va bien au-delà de l'échelle individuelle. Les données qu'ils révèlent à l'échelle des populations permettent l'élaboration de politiques sanitaires, économiques et industrielles. La globalisation des échanges et des informations amplifie le phénomène.

« Les tests génétiques sont un domaine dont on sous-estime l'importance et l'impact sur la médecine et la société. Ces nouveaux instruments serviront à terme à mieux comprendre l'état de santé de chaque individu ainsi que l'évolution sanitaire de populations entières. En effet, les tests génétiques naissent à une cadence extraordinaire et nombre d'entre eux sont déjà sur le marché. La complexité du processus à mettre en œuvre pour déterminer les tests à adopter et à rembourser, le moment auquel ils doivent être réalisés, les personnes qui doivent en bénéficier et les modes d'élaboration de stratégies de conseil et de traitement appropriés constituent un défi majeur¹⁹³. »

Par les évolutions technologiques, en particulier les puces à ADN et le séquençage à très haut débit, la question est l'opportunité de rechercher, en même temps que la mutation soupçonnée par des signes cliniques, les *variants* d'un panel d'autres gènes (découvertes secondaires), voire de découvrir de manière fortuite des mutations qu'on ne recherchait pas (découvertes fortuites) : opportunité de recherche ? Opportunité clinique ? Opportunité individuelle et familiale ?

Ainsi, une politique internationale rigoureuse de développement des tests, avec des priorités locales en fonction de la prévalence des maladies, comme la définition des critères et des conditions de réalisation des tests semblent requises. Cela paraît d'autant plus urgent qu'on observe le développement d'un marché « juteux » de vente libre de tests génétiques sur Internet.

¹⁹² Philip N. et Malzac P., « Conseil génétique et éthique », art. préc., p. 57.

¹⁹³ Altavilla A. et Lena D., « Le dépistage génétique : vers un cadre réglementaire international ? », in *Génétique, biomédecine et éthique, op. cit.*, p. 69.

Privatisation du marché des tests génétiques : vente libre sur Internet

La vente libre de tests sur Internet se développe en dehors de tout cadre sanitaire. Elle fait écho à une attitude croissante d'automédication, de responsabilité et de liberté individuelle sans intervention de professionnels de santé. Chacun veut accéder à des informations personnelles qu'il pense pouvoir interpréter seul. Les autorités sanitaires ont condamné ce genre de pratiques mises en place par des sociétés commerciales. Elles déclarent aujourd'hui ne plus rechercher des pathologies, mais les origines des personnes, constituant ainsi d'énormes bases de données génomiques. La société *23andMe* a ainsi cédé à *Genentech* sa base de données génétiques (concernant en particulier la maladie de Parkinson) pour 60 millions de dollars. Le CCNE estime que cela comporte des risques considérables en termes de santé, sans compter l'impact psychologique sur les personnes ou les risques d'usages discriminatoires¹⁹⁴.

Depuis les années 2000, il y a eu une multiplication d'entreprises privées dans le secteur des biotechnologies, dont certaines dites de génomique, spécialisées dans la découverte de gènes humains. Elles ne commercialisent donc pas des produits, mais plutôt de la connaissance. Il y a ainsi juxtaposition, voire transfert de la recherche publique vers la recherche privée. Se posent alors des questions de propriété intellectuelle des connaissances relevant de la recherche fondamentale avec le risque que cela représente de freiner la recherche. La distinction entre recherche publique et recherche privée n'est pas la question d'intérêt, l'une pouvant servir l'autre, mais l'élaboration d'une réglementation semble en revanche indispensable pour que puisse s'envisager des synergies entre public et privé au service de la recherche médicale et de la santé des personnes.

En ce qui concerne ces tests en libre accès, l'Assemblée nationale entend privilégier l'information plutôt que la régulation étant donné les différences d'approches de ce sujet avec des pays voisins. La Fédération Française de Génétique Humaine avait proposé que l'Agence de la Biomédecine exerce une veille sur les produits en libre accès et diffuse une information au grand public. Cela

¹⁹⁴ CCNE, avis n° 129 (2016) : *Réflexion éthique sur l'évolution des tests génétiques liée au séquençage de l'ADN humain à très haut débit*, p. 23.

pourrait se traduire par une grille de lecture de la qualité des tests au regard de leur pertinence scientifique, de leur utilité clinique, de la fiabilité de leurs résultats, de leur valeur prédictive, de l'accompagnement de la personne et de la confidentialité des données fournies.

La génétique est langage et connaissance, nouvelle discipline et révélation des mécanismes du vivant. Elle n'a pas atteint son but d'identifier, dans tous les cas, de nouvelles voies thérapeutiques, mais a permis à certains, par la multiplication des tests génétiques, de comprendre leurs maux, de sortir d'une errance diagnostique cruelle, voire d'un destin aveugle pour soi et ses apparentés.

Cependant, nous l'avons vu, ces tests sont de différentes natures et finalités, et leurs spécificités évoluent avec l'apport des connaissances scientifiques et des outils technologiques nouveaux. Il est essentiel de clarifier les termes employés afin d'assurer une information sensée et sécurisée à chacune des étapes de l'information que nous avons décrites : de la donnée brute issue de l'analyse de l'ADN aux mots délivrés à la personne et éventuellement à ses apparentés. Clarifier les termes pour ne pas confondre un diagnostic, la prédiction d'une révélation tardive d'une maladie, la prédisposition à une maladie (risque élevé) ou un terrain (susceptibilité).

Or la pulsion épistémophilique déjà évoquée joue sur les différentes typologies de tests élaborées, sur la confusion des termes consciente ou inconsciente des institutions sanitaires et des professionnels. La puissance du désir de savoir tend à présenter toute information comme bonne et toute ignorance comme néfaste.

La dimension éthique que nous recherchions plus avant réside peut-être, en premier lieu, en la juste définition des termes et leur explicitation à l'égard des patients. La globalisation des échanges, la compétitivité de la recherche publique et de la recherche privée, les enjeux politiques, industriels et financiers que cela représente, associés au développement technologique, rendent urgente cette clarification des termes et celle des buts recherchés, si l'on veut bâtir, en même temps que la révolution génétique, l'éthique d'accompagnement et la

réglementation d'encadrement qui décideront s'il faut poursuivre un objectif de soin des personnes ou de santé parfaite.

Nous tenterons dans la partie suivante d'explorer les différentes influences à l'œuvre pour appréhender et donner valeur à l'information génétique : l'essor des techniques et les enjeux politico-économiques associés, l'incertitude liée à la génétique et notre rapport à celle-ci, comme les interprétations diverses qu'elle convoque. La génétique entre recherche et soin, la génétique science empirico-formelle et herméneutique.

II. L'information génétique face au défi de la technique, de l'incertitude et de l'interprétation

La génétique est langage, la génétique se révèle à l'aide de tests génétiques qui veulent, à travers l'interprétation de différents résultats, *prédire un risque*. Nous allons à présent nous interroger sur la valeur scientifique et clinique du risque et sur celle de l'interprétation à l'heure du séquençage du génome à très haut débit.

Quel est le caractère informatif de la donnée génétique au travers des nouvelles technologies quand on sait l'incertitude qu'elles recèlent et l'interprétation qu'elles requièrent ?

Au-delà de l'aspect scientifique, avec les critères de spécificité et de sensibilité d'un test, nous observons une expansion du nombre de tests génétiques et une évolution de la technique vers un séquençage génome entier plus rapide et moins coûteux. Quelles sont les données à disposition des différents acteurs de l'information et quelle réalité représentent-elles ? S'ajoute à ces difficultés celle d'une mise à disposition facilitée, voire non contrôlée, de ces tests génétiques. Comment s'assurer de la qualité et de la fiabilité de l'information quand on sait l'impact qu'elle aura sur l'avenir ?

Essor des techniques de séquençage du génome : livre ouvert pour une génétique de la santé ?

L'avis du CCNE sur l'évolution des tests génétiques indique qu'« il pourrait être techniquement plus simple, et sans doute moins onéreux, d'effectuer un séquençage dit génome entier (très grandes régions séquencées de manière globale sans sélection particulière) que de sélectionner de courtes régions d'intérêt et d'en réaliser un séquençage ciblé¹⁹⁵. »

Le séquençage du génome entier à très haut débit entraîne un changement temporel et quantitatif dont les conséquences doivent être mesurées. Les études des examens des caractéristiques génétiques actuelles se limitent le plus souvent à la recherche d'une dizaine de marqueurs génétiques choisis en fonction d'une hypothèse diagnostique. Avec le séquençage à très haut débit, le génome entier est accessible à la lecture et cela de manière de plus en plus rapide. Ce changement temporel dans la réalisation du test est autorisé par la puissance de calcul des machines. Il révèle des risques non attendus pour l'avenir. Nous passons de la compréhension de signes cliniques pour un individu au vu de risques avérés par l'expression d'une maladie dans une famille, à la prédiction de risques inattendus par identification massive et systématisée de *variants*.

Quelles sont les conséquences de ces nouvelles techniques ? Que reste-t-il de la frontière entre recherche et soin ? Allons-nous passer de la génétique pour le soin à la génétique de la santé ? Explorons ces questions.

Identifier une mutation ou une anomalie du génome (anomalie chromosomique) à l'origine d'une maladie est essentiel pour les personnes malades et leur famille : la maladie est enfin nommée, les comportements justifiés et une prise en charge médico-sociale enfin accessible.

Le séquençage à très haut débit permet « le déchiffrement automatisé en parallèle de séquences de nucléotides provenant de l'ADN, mais aussi de l'ARN. [...] Il est rapide et de moins en moins coûteux, pouvant donc être global, il génère

¹⁹⁵ *Idem*, p. 7.

des masses considérables de données dont l'interprétation, notamment en termes d'impact médical, est facilitée par son application à des cohortes incluant des milliers d'individus¹⁹⁶. » Telles sont les promesses du séquençage à haut débit : amélioration de l'efficacité de la recherche et du soin accompagnée d'une diminution des coûts.

En revanche, par la démultiplication des données produites, « la gestion, le stockage et surtout l'interprétation de ces données requièrent des moyens informatiques, mais aussi statistiques et mathématiques considérables, qui sont eux-mêmes de vrais défis, et qui constituent de réels enjeux de pouvoir, notamment économique¹⁹⁷. »

Recherche ou soin ?

Telle est la question qui nous interpelle ici. Ce séquençage du génome entier ne part plus de signes cliniques pour tester des séquences cibles, mais permet le repérage de nombreux polymorphismes et *variants* sans hypothèse diagnostique préalable. Recherche ou soin ? Quand passe-t-on de la donnée génétique à l'information pour une personne ? L'information doit-elle dépendre d'une hypothèse diagnostique ou d'un présupposé scientifique ? « Situés au carrefour de la recherche fondamentale et de la médecine clinique, les progrès techniques accomplis et en cours dans le domaine de la génomique humaine, nous interrogent sur de nombreux aspects de la vie, à la fois personnelle, familiale et collective¹⁹⁸. » Peut-on encore justifier une séparation entre recherche et soin dans le domaine de la génétique ? Le génome pourrait devenir un élément constitutif du dossier médical régulièrement ré-analysé en fonction des nouvelles corrélations entre données génétiques et interprétations scientifiques et/ou cliniques. On imagine volontiers le gain de temps technique et, espérons-le, clinique ainsi que le gain économique que cela pourrait entraîner.

¹⁹⁶ *Ibid.*

¹⁹⁷ *Ibid.*, p. 8.

¹⁹⁸ *Ibid.*, p. 7.

Pourtant, demandons-nous sur quoi nous fondons nos choix pour notre avenir ? Serait-ce sur des données générées automatiquement par la mise en place de nouvelles techniques ?

Jusque-là, la génétique et les examens des caractéristiques génétiques avaient pour objet d'expliquer une maladie apparue chez la personne ou un de ses apparentés. Avec l'évolution technologique, l'objectif de la génétique deviendrait la prédiction de cette maladie. On passe de la volonté de comprendre la maladie à sa prédiction, voire à l'amélioration de son confort ou de ses performances, influencées par une société qui impose ses exigences ou ses normes. Ne voyons-nous pas ici poindre le risque d'atteinte à la liberté auquel pourrait conduire l'usage de ces données par les acteurs économiques et politiques de la santé ? Les techniques bioinformatiques pour de telles masses d'informations et les banques de données qui les rassemblent ajoutent au risque d'atteinte à la vie privée et à la protection des données.

Nous l'avons vu, les maladies héréditaires monogéniques sont rares, la plupart des maladies dites génétiques ayant en réalité une « composante génétique » plus ou moins forte et leur expression quant à elle dépend, pour une plus ou moins large part, de l'épigénétique et de facteurs environnementaux.

« En dehors des maladies monogéniques, le seul séquençage du génome n'est que peu informatif pour prédire un risque, car dans les maladies complexes, la contribution génétique est faible et surtout difficile à évaluer [...] Les informations qu'apporte l'analyse du phénotype sont au moins aussi importantes que celles du génome et c'est le croisement des deux types de données — génomiques et phénotypiques — qui caractérise au mieux l'état physiologique d'un individu¹⁹⁹. »

Or, « c'est l'objectif des grandes cohortes internationales que d'offrir ces corrélations génotype/phénotype²⁰⁰. » L'objectif est d'associer ce qui ne varie pas (séquence d'ADN ou génome) à ce qui est variable (phénotype) : séquence des ARN régulant l'expression génique, les modifications épigénétiques, les

¹⁹⁹ *Ibid.*, p. 16.

²⁰⁰ *Ibid.*

métabolites et protéines dans des échantillons de sang et d'urine. Pourra s'y ajouter la séquence du microbiome (ensemble des génomes des bactéries présentes dans l'organisme). « L'association de l'analyse du génome (qui estime un risque), et de la mesure combinée de données phénotypiques réelles (transcriptome – ARN, protéome, métabolome) à un moment donné, pourrait permettre – en fonction de l'estimation du risque, — de suivre l'émergence d'une maladie, sa progression et son traitement en tenant compte de la complexité de l'environnement individuel²⁰¹. »

Ces corrélations génotype/phénotype relèvent aujourd'hui du domaine de la recherche. Traitées en information individuelle, elles « risquent de faire passer d'une démarche médicale face à un symptôme (maladie) vers l'anticipation d'un risque médical (prédit par le génome), la surveillance de l'émergence de son expression clinique (analyse phénotypique), et la proposition (pouvant aller jusqu'à devenir coercitive) de mesures de santé publique²⁰². »

L'existence de cohortes internationales pour améliorer la compréhension des mécanismes de corrélations entre génotypes et phénotypes nous paraît essentielle en termes de recherche. La question est d'en connaître et assurer les finalités. Une précaution à prendre fut exprimée par le docteur Henri Péquignot : « dans le passé, tous les gens qui ont essayé de construire une science du normal, sans observer à partir du pathologique considéré comme la donnée immédiate, ont abouti à des échecs souvent ridicules²⁰³. » Canguilhem poursuivant : « la conscience de normalité inclut la relation à la maladie, le recours à la maladie, comme à la seule pierre de touche que cette conscience reconnaisse et donc exige²⁰⁴. » Nous y voyons là une préconisation à partir de la maladie et d'une hypothèse diagnostique plutôt que d'une matière vivante brute que l'on essaierait d'interpréter.

Recherche et thérapeutique ainsi liées peuvent provoquer une dynamique d'analyse et d'interprétation de l'ensemble du génome. La probabilité est grande

²⁰¹ *Ibid.*

²⁰² *Ibid.*, p. 17.

²⁰³ Péquignot H., *Initiation à la médecine*, Editions Masson, 1961, p. 26.

²⁰⁴ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique, Nouvelles réflexions sur le normal et le pathologique (1963-1966)*, *op. cit.*, p. 216.

d'identifier des *variants* qui n'ont pas de lien avec la maladie à l'origine de l'étude génétique et dont l'interprétation peut être incertaine. La gestion de ces « données incidentes ou secondaires » est une des questions éthiques majeures posées par ces nouvelles technologies.

La question des données incidentes, associée à l'évolution des connaissances, prend un relief particulier dans le cas des études prénatales, avec la capacité nouvelle qu'ont les généticiens de séquencer le génome d'un fœtus à partir d'un prélèvement de sang maternel.

D'une génétique pour le soin des maladies à une génétique de la santé

Avec ces évolutions et leurs promesses, on passe d'une génétique centrée sur la maladie à une génétique centrée sur la santé. Cette dernière, selon l'OMS, est l'état de complet bien-être physique, mental et social²⁰⁵. Comment l'assurer ? La société et les individus doivent-ils exiger cela de la génétique ? N'est-ce pas une tentation forte en raison du fossé croissant entre la connaissance toujours plus large permise par les évolutions technologiques et nos capacités thérapeutiques qui ne progressent qu'au rythme des hypothèses, expérimentations précliniques et cliniques, comme le soulignait A. Munnich ?

Cette philosophie de la médecine en charge du maintien de la santé plus encore que du soin des maladies, bien qu'elle puisse paraître révolutionnaire, n'est pourtant pas nouvelle dans le monde si l'on s'en réfère, par exemple, à la médecine traditionnelle chinoise remontant à près de 4 000 ans.

Dans le domaine de la génétique, l'identification large de *variants* permettrait de maintenir l'état de santé par une modification des modes de vie, c'est-à-dire par des mesures de prévention à proportionner aux risques révélés. Mais il nous semble que, par la valeur prédictive que l'on associe aux gènes et à leurs *variants* et la confusion facile entre destin génétique et destinée humaine, la génétique médicale garante de la santé comporte un risque fort d'eugénisme. À moins que nous souhaitions limiter ces technologies de pointe à ce que nous offre déjà la médecine

²⁰⁵ Définition OMS, 1946.

traditionnelle chinoise (modes de vie, alimentation, etc.) ? Certaines biotechs déclarent aujourd'hui ne donner aux personnes leur ayant acheté le test que des conseils et préconisations pour leur hygiène de vie.

Le séquençage à haut débit du génome entier pourrait-il s'envisager sans signe d'appel en néonatalogie pour une meilleure prise en charge de chaque individu dès la naissance, voire en prénatal ? Comment ne pas souhaiter prévenir les risques ? Qui s'opposerait à établir dès la naissance un plan de prévention ou de soin si nécessaire ? Cependant, sur le génome entier et sans signe d'appel, à partir de quels seuils statistiques les *variants* justifieront-ils une prise en charge ? Nous imaginons les enjeux éthiques associés.

Dans le cadre des maladies multifactorielles (les plus fréquentes) où les variations génétiques augmentent les risques à différents niveaux, sans être nécessaires parfois ou encore moins suffisantes, « l'incertitude prévaut, et l'interprétation de ces variations — dont le nombre est considérable — est d'autant plus à risque que l'on s'éloigne d'un contexte clinique donné²⁰⁶. »

Parlons un instant des modifications ou mutations dites « somatiques ». À la différence des mutations constitutionnelles évoquées plus haut, elles sont spécifiques d'un tissu, absentes des gamètes et ainsi non transmissibles à la descendance. Elles surviennent avant tout en oncologie. L'analyse du génome d'une tumeur permet d'affiner la compréhension du processus tumoral et de guider une prise en charge thérapeutique du patient ciblée sur le profil génétique de sa tumeur. Elle débouche directement sur la recherche de molécules thérapeutiques ciblant ces anomalies et permet également l'identification des patients susceptibles d'y répondre²⁰⁷.

– *Finalité de la recherche ?*

Nous observons ici les confusions entre des recherches centrées sur la clinique au bénéfice immédiat du patient de celles, à grande échelle, nécessaires pour la science et la compréhension des mécanismes physiopathologiques, mais

²⁰⁶ CCNE, avis N°129 (2016), *op. cit.*, p. 22.

²⁰⁷ *Ibid.*

dont l'usage à l'échelle individuelle et collective présente des risques éthiques et sociétaux importants. C'est l'une des ambiguïtés des analyses génétiques actuelles. Encore une fois, la pulsion épistémophilique en chacun, justifiée par l'obligation de faire face, mieux que les autres, à l'échelle individuelle et collective, aux crises économiques, démographiques et climatiques, ne sont-elles pas les racines de ces efforts considérables exercés dans ce domaine de recherche, des attentes qu'il suscitent et des confusions que nous venons d'énoncer ?

En France, les dépenses publiques de santé sont parmi les plus élevées du monde et moins de 3 % de celles-ci sont destinées à la prévention. Quel sens peut donc prendre, dans ce contexte, la mise en exergue des applications prédictives du séquençage de l'ADN humain ? Est-ce la prévention qui est visée ? En termes économiques, s'il devient établi que telle ou telle mutation entraîne un risque important de développer telle maladie, faudra-t-il attendre le diagnostic clinique ou bien prendre en charge socialement la prévention susceptible de retarder l'émergence des manifestations cliniques²⁰⁸ ?

Cela fait-il glisser le champ de la maladie de son expression phénotypique à sa prédisposition ? Or, comme nous le rappelle Canguilhem « c'est donc d'abord parce que les hommes se sentent malades qu'il y a une médecine » et d'ajouter « c'est toujours la relation à l'individu malade, par l'intermédiaire de la clinique qui justifie la qualification de "pathologique"²⁰⁹. »

L'avis du CCNE nous rappelle :

« À ce jour, le séquençage d'ADN à très haut débit a été le plus souvent utilisé en clinique sur des régions ciblées du génome, notamment en médecine prénatale ou en oncologie, ainsi que dans le contexte de l'identification d'agents pathogènes. Ces tests ciblés continueront à se développer, mais le plein potentiel d'une médecine abusivement qualifiée de "personnalisée", et qui correspond plutôt à une médecine génomique de précision à vocation individuelle, repose sur l'application clinique de routine de techniques non seulement de séquençage de génomes entiers, ou

²⁰⁸ CCNE, avis N°129 (2016) : *op. cit.*, p. 30.

²⁰⁹ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, *op. cit.*, p. 156.

d'exomes, notamment en oncologie, mais également de l'intégration de nombreux autres marqueurs biologiques, notamment ceux produits par des techniques dites "omiques" et de l'ensemble des données de santé. On attend de cet ensemble d'informations qu'elles permettent de dresser un lien entre les séquences d'ADN (génotype) et le phénotype, et donc entre le génome individuel et la dynamique de son expression afin, notamment, de mieux comprendre et prendre en charge le passage d'un état de bonne santé à celui de maladie²¹⁰. »

La promesse du séquençage du génome entier à très haut débit associé aux autres données de santé semble être la qualification et la quantification de la dynamique du vivant, de ce qui lui permet de passer d'un état à un autre en réaction à son milieu ou à son génome. Le mystère du vivant étant enfin mesuré et prédit, on assisterait à la fin des obstacles au déterminisme ! Pourtant, incertitude et risques semblent perdurer.

²¹⁰ Chen R., "Personal Omics profiling reveals dynamic molecular and medical phenotypes", in *Cell*, 2012, 148 : 1293-1307.

Incertitude et risque génétiques : éléments disruptifs de la frontière entre recherche et soin ?

Quelle est la réalité de ces promesses du séquençage à très haut débit du génome associé à d'autres données de santé ?

Les incertitudes du séquençage : défis de la qualité et de l'interprétation

Il y a trois étapes pour passer de l'ADN à la donnée puis à l'information génétique. D'abord, l'acquisition de la séquence d'ADN qui consiste en sa purification, son découpage en petits fragments et le séquençage de ces fragments (données). Vient ensuite l'assemblage par lequel on aligne ces bouts de séquences brutes pour reconstituer le génome de l'individu (données). Enfin, il y a l'annotation/interprétation qui recherche des informations pertinentes dans la séquence obtenue (information). En clinique, il s'agit de repérer les différences entre la séquence obtenue et une séquence de référence puis de déterminer la signification de ces différences.

Ce que le séquençage à très haut débit du génome (ou de l'exome) essaie d'identifier, ce sont des *variants* dont le lien de causalité avec l'expression d'une maladie pourrait être prédit : le *variant* aura ou n'aura pas de conséquences pathologiques. L'essentiel est donc d'acquérir une certitude, ce qui est actuellement sa principale limite et cela pour au moins deux raisons.

En premier lieu, si l'acquisition de la séquence « brute » d'ADN d'un génome est rapide et peu coûteuse, *elle est entachée de très nombreuses erreurs*. Une séquence de qualité correcte devra être vérifiée environ 30 fois et si elle est de très haute qualité (comme un exome à visée clinique) 100 ou 200 fois. Il y a des centaines ou milliers de *variants* individuels dans chaque génome. Comment dès lors leur trouver une signification en termes de santé et de maladie ? Définir le caractère sans conséquence d'un *variant* ou son lien d'association statistique, voire de causalité, avec un risque futur ou un phénotype (une maladie) est *hasardeux*. Pour établir un lien statistiquement significatif et éviter les faux positifs, on doit se fonder sur les analyses de cohortes très importantes comportant plusieurs milliers

d'individus dont on connaît le phénotype (atteint ou non atteint de telle ou telle maladie) et dont le génome entier est séquencé et analysé afin d'établir un catalogue des variations et de leur lien avec les pathologies éventuelles. En second lieu, si un lien de causalité peut être démontré dans beaucoup des cas de maladies rares monogéniques, il est plus que ténu dans nombre de maladies complexes multifactorielles. Or, ces dernières sont aussi celles qui posent des questions majeures de santé publique et qu'on souhaiterait, pour cela, ouvrir à la prévention. La faiblesse des corrélations justifie l'accumulation de données et donc la participation d'individus informés et consentant à des études multidisciplinaires et internationales pour parvenir à cet objectif.

Entachés de très nombreuses erreurs, hasardeux, voilà ce qui caractérise pour le moment les résultats du séquençage à très haut débit, et qui justifie l'existence des bases de données internationales pour augmenter la valeur statistique de ces résultats.

Erreurs et incertitudes : conditions de véracité du risque génétique

Revenons un instant au concept d'erreur en pathologie : erreurs de la nature à comprendre, erreurs de la technique à mesurer, erreurs d'interprétation... Ces erreurs sont certes de nature différente, mais elles doivent toutes être appréhendées afin que le discernement puisse s'opérer, afin qu'il y ait réalité de l'information. Canguilhem l'avait décrit dans ses *Nouvelles réflexions sur le normal et le pathologique* entre 1963 et 1966. Cet auteur met une nouvelle fois en évidence la solidité de l'analogie entre la génétique, avec ses « erreurs » biochimiques héréditaires, et la théorie de l'information :

« Dans la mesure où les concepts fondamentaux de la biochimie des acides aminés et des macromolécules sont des concepts empruntés à la théorie de l'information, tels que code ou message, dans la mesure où les structures de la matière de la vie sont des structures d'ordre linéaire, le négatif de l'ordre c'est l'interversion, le négatif de la suite c'est la confusion, et la substitution d'un arrangement à un autre c'est l'erreur. La santé c'est la correction génétique et enzymatique. Être malade c'est avoir été fait faux, être faux,

non pas au sens d'un faux billet ou d'un faux frère, mais au sens d'un faux pli ou d'un vers faux. Puisque les enzymes sont les médiateurs par lesquels les gènes dirigent les synthèses intracellulaires de protéines, puisque l'information nécessaire à cette fonction de direction ou de surveillance est inscrite dans les molécules d'acide désoxyribonucléique au niveau du chromosome, cette information doit être transmise du noyau vers le cytoplasme et doit y être interprétée, afin que soit reproduite, recopiée, la séquence d'acides aminés constitutive de la protéine à synthétiser. Mais quel qu'en soit le mode, il n'existe pas d'interprétation qui n'implique une méprise possible²¹¹. »

La confusion et l'erreur semblent intrinsèques à l'information, qu'elle soit biologique ou langagière, intrinsèques également à l'interprétation qui sous-tend toute transmission d'informations. Canguilhem poursuit en indiquant qu'il ne s'agit pas d'une analogie avec la théorie de l'information, mais d'une réalité : pour lui, « la théorie de l'information ne se divise pas, elle concerne aussi bien la connaissance que ses objets ». Autrement dit, elle concerne aussi bien la capacité humaine et technique à interpréter des données que les données elles-mêmes.

« L'introduction en pathologie du concept d'erreur est un fait de grande importance, tant par la mutation qu'il manifeste plus qu'il ne l'apporte dans l'attitude de l'homme à l'égard de la maladie, que par le statut qu'il suppose établi dans le rapport de la connaissance et de son objet. La tentation serait assez forte de dénoncer ici une confusion entre la pensée et la nature, de se récrier qu'on prête à la nature les démarches de la pensée, que l'erreur est le propre du jugement, que la nature peut être un témoin, mais jamais un juge, etc. Apparemment, tout se passe en effet comme si le biochimiste et le généticien prêtaient aux éléments du patrimoine héréditaire leur savoir de chimiste et de généticien, comme si les enzymes étaient censés connaître ou devoir connaître les réactions selon lesquelles la chimie analyse leur action et pouvaient, dans certains cas ou à certains moments, ignorer l'une d'elles ou en mal lire l'énoncé. Mais on ne doit pas oublier que la théorie de l'information ne se divise pas, et qu'elle concerne aussi bien la connaissance

²¹¹ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, op. cit., p. 209.

elle-même que ses objets, la matière ou la vie. En ce sens, connaître c'est s'informer, apprendre à déchiffrer ou à décoder. Il n'y a donc pas de différence entre l'erreur de la vie et l'erreur de la pensée, entre l'erreur de l'information informante et l'erreur de l'information informée. C'est la première qui donne la clé de la seconde²¹². »

Erreur de la nature, appelée mutation en génétique, erreurs d'information et d'interprétation qui en découlent au sein du système biologique, sans omettre les erreurs de la technique, ou encore erreurs d'interprétations des résultats de celle-ci, etc. Dans ces conditions, comment prédire, de surcroît un risque ? Sans assumer pleinement les étapes de l'information et ce qu'elles revêtent d'erreur, comment prétendre connaître et comprendre ?

Face aux erreurs de la vie et de la nature, que nous tentons de comprendre, se dresse l'obstacle des erreurs de la technique et de l'interprétation des produits de celle-ci. Contrairement à ce qui transparaît dans les annonces médiatiques et commerciales, la détermination d'une séquence d'ADN (lecture) donne une information empreinte d'incertitudes²¹³. Le premier niveau est irréductible, car il est dû à la variabilité naturelle des phénomènes aléatoires. Le second, plutôt non-savoir qu'incertitude *stricto sensu*, est dû à un manque de connaissances qui peut être réduit en faisant davantage d'efforts (recueil de données, recherches, consultation d'experts, essais accélérés, etc.)²¹⁴.

Comment s'intègrent ces incertitudes dans la définition du risque génétique et phénotypique ?

Deux attitudes sont identifiées face à l'incertitude. D'une part, un consentement au dépassement de l'incertitude, ou incertitude épistémique, expliquant l'incertitude par une incompétence temporaire, comme un stade

²¹² *Ibid.*

²¹³ O'Rawe JA, Ferson S. et Lyon GJ, "Accounting for uncertainty in DNA sequencing data", in *Trends in Genetics*, 2015, 31, pp. 61-66.

²¹⁴ Felipe Aguirre F., Sallak M. et Schön W., « Incertitudes aléatoires et épistémiques, comment les distinguer et les manipuler dans les études de fiabilité ? », *10^e Congrès International Pluridisciplinaire en Qualité et Sécurité de Fonctionnement*, QUALITA, 2013.

provisoire de connaissance. D'autre part, une attitude de tolérance de l'incertitude, ou incertitude ontologique, expliquant l'incertitude définitive par l'imprévisibilité irréductible de la réalité²¹⁵. Dans la première attitude, l'accroissement des connaissances en génétique permettra de dépasser les incertitudes actuelles. Dans la seconde attitude, l'incertitude est intrinsèque à la vie humaine. Dans ces conditions, il faut pousser la recherche sans lui prêter une fonction qu'elle ne pourra peut-être jamais remplir (elle aussi).

Nous l'avons vu, l'incertitude est présente à chaque étape de l'élaboration de l'information. Elle devient une donnée à prendre en compte dans la détermination de ce qui est recherché par un test génétique : la valeur prédictive d'un risque. En outre, qui dit *risque* dit *issue incertaine*. Autrement dit, pour qu'existe un risque, il faut que quelque chose ou son issue/résultat soit inconnus ; il faut donc qu'il y ait une incertitude. Toutefois, pour que celle-ci constitue un risque pour le sujet, il faut qu'il en sache quelque chose : soit que l'incertitude est « réelle », que le savoir disponible ne permet pas de la dissiper ; soit que le sujet puisse/doive avoir accès à une représentation numérique significative de l'incertitude²¹⁶. L'incertitude est donc à la fois fondement et issue du risque génétique. Sans incertitude, on ne chercherait pas à déterminer la valeur d'un risque. L'issue d'un risque génétique est par définition empreinte d'incertitude : pénétrance de la maladie, facteurs environnementaux, mode de vie, psychisme, etc.

Mais alors, Docteur, qu'est-ce que je risque ? Élaboration et perception du risque génétique

Pour un individu donné, le risque d'avoir une maladie particulière est un chiffre qui peut varier entre 0 et 1. 0 — il n'aura pas la maladie, 1 — il aura la maladie. Le risque est une probabilité d'avoir la maladie. Ce risque varie d'une maladie à l'autre pour un sujet et les risques pour une maladie particulière peuvent

²¹⁵ Weil-Dubuc P.-L., « Dépasser l'incertitude. Le pari hasardeux de la médecine prédictive », in *Esprit*, juillet 2014, pp. 20-29.

²¹⁶ Hansson S.-O., « Les incertitudes de la société du savoir », in *Revue internationale des sciences sociales*, 2002/1, n° 171, pp. 43-51.

être très différents d'un individu à l'autre en raison de facteurs génétiques et environnementaux.

Le risque s'évalue en étudiant le contexte familial (lois de Mendel pour les maladies héréditaires, données empiriques pour les maladies multifactorielles – avec, comme nous l'avons vu, les promesses du séquençage à très haut débit du génome entier associé à des techniques « omiques » pour affiner le risque dans ces pathologies) et la population à laquelle appartient l'individu (prévalence et incidence)²¹⁷. Une des révolutions permises par les tests génétiques est la possibilité de prévoir un risque chez un individu sain.

Les risques semblent sans limites temporelle et spatiale : ils peuvent concerner plusieurs générations, évoluer selon les régions du monde, selon les événements extérieurs, selon le mode de vie, etc. Comment les maîtriser ? Peut-on les maîtriser ? Nous l'avons vu dans le chapitre premier, la génétique semble nous appeler à la *démaîtrise*, non pas pour abdiquer devant le risque, mais au contraire pour l'assumer et prendre les mesures réellement adaptées à la personne concernée et respectueuses de la dignité humaine. Les risques deviennent ainsi des objets privilégiés du débat public, l'occasion de repenser les relations entre les différents acteurs : du technicien de laboratoire au patient et sa famille en passant par les généticiens et cliniciens, les associations de patients et les pouvoirs publics.

Après l'élaboration du risque vient la perception du risque :

« Que ce risque soit exprimé en pourcentage ou en risque relatif, le couple (ou n'importe quelle personne) va traduire cette précision chiffrée en une notion qualitative, celle de risque acceptable ou inacceptable. [...] Au-delà des données chiffrées et indépendamment du niveau intellectuel et culturel des patients, certains facteurs modifient la perception du risque. Ce sont : la gravité de la maladie et la façon dont elle est perçue par l'entourage ; les éventuelles perspectives thérapeutiques et l'espoir que la famille y place ; le

²¹⁷ Feingold J., *La génétique médicale, op. cit.*, pp. 100-101.

nombre d'enfants sains dans le couple ; la possibilité d'un diagnostic prénatal ; l'expérience personnelle de la maladie²¹⁸. »

Différents professionnels de santé témoignent du *refus de risque* de certains couples alimenté par une certaine capacité de maîtrise de la procréation par la contraception, les techniques d'assistance médicale à la procréation ainsi que les techniques prénatales d'imagerie ou de dépistage. Comme l'écrivait Marie-Louise Briard, professeur honoraire de génétique, le conseil génétique devient « un conseil génétique pour *mieux* procréer²¹⁹ ». Ce *mieux* fait entrer une notion de performance. « Donner un conseil génétique ne se limite pas à évaluer la probabilité qu'une maladie déjà apparue dans une famille s'y manifeste à nouveau. Cette démarche vise à contribuer à la naissance d'un enfant non malade²²⁰. » Pour une part, le DPN (Diagnostic Prénatal) a transformé une incertitude en certitude : l'enfant que je porte est ou n'est pas atteint. « Toutefois, le rappelle Marie-Louise Briard, en raison de l'expression variable des maladies génétiques, une incertitude demeure à propos des manifestations de la maladie²²¹. »

À la question, *Docteur, qu'est-ce que je risque ? Qu'est-ce que mon enfant risque ?* : que répondre ? « Au-delà de l'annonce, que veut entendre le patient ? Est-ce réellement le catalogue des événements possibles, voire imprévisibles, ou l'assurance d'une prise en charge attentive et d'un non-abandon²²². » N'est-ce pas la seule certitude que nous pouvons avancer ? À condition de s'engager réellement dans une prise en charge attentive et fidèle. La relation de soin est avant tout une relation de confiance. Ainsi, réapprendre aux chercheurs et professionnels de santé à dire le degré d'incertitude de ce qu'ils avancent, à dire *je ne sais pas, mais je suis avec vous et je vais tout faire pour vous* semble être ce qui pourra les rendre dignes

²¹⁸ Philip N. et Malzac P., « Conseil génétique et éthique », art. préc., p. 55.

²¹⁹ Briard M.-L., « Approche éthique de la génétique », in *Traité de Bioéthique*, tome II, dir. E. Hirsch, Paris, Editions érès, coll. « Espace éthique », 2010, p. 512.

²²⁰ *Idem*, p. 513.

²²¹ *Ibid.*, p. 513.

²²² Froucht-Hirsch S., « Relations dans le soin », in *Ethique, médecine et société*, Paris, Vuibert, 2007, p. 886.

de leur responsabilité et les libérer de la promesse d'une santé parfaite que voudrait leur faire porter la société et qu'ils ne peuvent tenir.

Dans le cas d'un risque très faible, que dire aux personnes dont la valorisation du risque variera en fonction de leur histoire, psychologie, etc. ? La relation de confiance établie sera sans doute clé, car l'accompagnement des personnes ne peut se réduire à des normes.

« La posture de l'incertitude est difficile à gérer dans l'urgence des missions du soin²²³ » et face à la peur des personnes, pourrait-on ajouter. Cette posture est d'autant plus difficile que la société de l'*open data*, de l'Internet, de l'égalité, des *droits à ne tolère* que peu l'incertain, préférant parfois « de fausses certitudes à la vérité » comme le dit Jean-François Malherbe. Or, « des tests permettent de prédire la maladie, mais aucun test ne permet de prédire notre capacité d'en éprouver et d'en assumer l'idée²²⁴ ».

En effet, comment vit-on avec la certitude d'avoir plus tard une maladie - dans le cas de maladie à révélation tardive et à pénétrance totale -, ou avec un risque fort ou faible de développer une maladie, risque dont notre perception varie par de nombreux facteurs ? Obtenir des réponses, diminuer le niveau d'incertitude quant à l'expression de la maladie et son moment d'apparition ou relativement au risque prédit par le test ne peut être qu'une demande ardente de la part des personnes.

Du risque clinique au risque recherche

Pour répondre à l'attente croissante de savoir, de connaissance de ses risques, naît la tendance à utiliser des résultats de recherche avant toute validation clinique. Éric Lander le dénonçait déjà en 1991, et Arnold Munnich le décrit aujourd'hui avec force : « le *hiatus*²²⁵ entre les possibilités de prédire qui augmentent rapidement et les possibilités d'attitudes préventives et curatives s'élargit avec

²²³ *Idem*, p. 885.

²²⁴ Manouvrier-Hanu S. et Nivelon-Chevalier A., « Les tests et empreintes génétiques : enjeux de société » citant Jérôme Porée, in *Traité de Bioéthique*, tome II, *op. cit.*, p. 533.

²²⁵ Ce *hiatus* révèle la fragilité de l'affirmation de Bacon « Savoir, c'est pouvoir. »

l'impatience de la société d'utiliser prématurément les résultats des recherches, soulevant d'importantes questions éthiques²²⁶ ». Cette pression pour avoir des réponses, exercée sur les systèmes de la recherche et de la santé, afin d'éradiquer le risque, tend à amenuiser la frontière essentielle entre recherche et soin. Cette dernière est pourtant garante, selon nous, de la capacité des acteurs à assumer leurs incertitudes et à poursuivre l'action de recherche de nouvelles connaissances, techniques ou thérapeutiques. « On ne peut affirmer qu'à n'importe quel progrès dans la recherche biologique doit correspondre un élargissement du "droit de savoir" des particuliers et des institutions publiques ou privées. Il faut trouver un point d'équilibre entre les bénéfices qui peuvent être apportés par l'analyse de l'ADN et d'autres valeurs d'ordre juridique et social²²⁷. »

La recherche médicale appartient, d'abord, au domaine de la recherche scientifique et s'intègre, ensuite, aux sciences humaines avec ses dimensions scientifiques. S'opère donc une méthode expérimentale issue de l'hypothèse scientifique émise et des moyens à disposition pour la tester et observer les résultats. Ces derniers n'autorisent que rarement des conclusions tranchées et font l'objet d'une interprétation recourant aux méthodes statistiques. Ces différents éléments veulent s'abstraire des biais de l'esprit humain afin d'atteindre des résultats reproductibles dans d'autres laboratoires. Mais comme le rappelle alors Claude Mawas : « la recherche médicale étant pratiquée par des hommes soumis, dans ce domaine comme dans d'autres, aux convictions personnelles, et à l'ensemble des conflits psychologiques qui s'interposent entre la rigueur du raisonnement pur et la passion propre à tout homme, l'intégrité de la démarche scientifique repose sur des bases fragiles qui demandent en permanence à être renforcées²²⁸. »

De cela dépend la légitimité de la recherche au sein de la société et donc l'adhésion des personnes à la recherche et aux soins qui leur seront proposés. « De

²²⁶ CCNE, avis N° 25 (1991) : *Avis sur l'application des tests génétiques aux études individuelles, études familiales et études de population.*

²²⁷ *Idem.*

²²⁸ Mawas C., « Éthique et intégrité de la science : les attentes de la société », in *Philosophie, éthique et droit de la médecine*, dir. D. Folscheid, B. Feuillet-Le Mintier, J.-F. Mattei, Paris, PUF, coll. « Thémis », 1997, p. 430.

la gestion de la transgression permise par les avancées de la recherche, comme de la garantie de l'intégrité de la recherche dépendront l'appropriation démocratique ou non de la recherche par la société civile²²⁹. »

Apparaissent aujourd'hui des programmes pour réunir différentes bases de données et ainsi amplifier le phénomène des corrélations statistiques : ils ont pour objectif de comprendre le rôle de ces *variants* génétiques dans la prédisposition à certaines maladies graves telles que le cancer. La plupart des patients qui viennent consulter pour un cancer bien défini se voient proposer d'être testés sur un panel de gènes pour lesquels ils peuvent choisir d'être ou non informés d'éventuels résultats. La frontière soin-recherche est extrêmement poreuse. Les patients en sont-ils réellement conscients ? Se sentent-ils réellement libres de consentir ? De quelles informations vont-ils disposer réellement en fonction des gènes considérés ?

Annagrazia Altavilla, avocate, et Danielle Lena, pharmacien biologiste, concluaient leur article sur le dépistage génétique et le besoin d'un cadre réglementaire :

« Il appartient donc aux États d'adopter des mesures législatives, administratives ou d'une autre nature pour garantir le contrôle et l'assurance de la qualité appropriés afin d'établir l'efficacité, l'efficience et l'utilité des nouvelles techniques et des nouveaux tests génétiques. Ces mesures, comme il a été réaffirmé dans la Déclaration de l'Unesco sur les données génétiques humaines d'octobre 2003, devraient être soutenues par une action en matière d'éducation, de formation et d'information à l'éthique des chercheurs, des membres des comités d'éthique ainsi que du grand public. Tout cela de manière à favoriser l'avancement des sciences de la vie et leurs applications technologiques, dans le respect de la dignité humaine et en se fondant sur l'exercice et l'observance des droits de l'homme et des libertés fondamentales²³⁰. »

²²⁹ *Idem*, p. 431.

²³⁰ Altavilla A. et Lena D., « Le dépistage génétique : vers un cadre réglementaire international ? », in *Génétique, biomédecine et éthique, op. cit.*, pp. 69-70.

Dominique Folscheid ajoute l'alternative pour la médecine elle-même : « ou se faire l'agent de la technicisation de l'homme par une médicalisation à outrance ; ou bien dominer et apprivoiser la technoscience pour l'instrumentaliser, donc la médicaliser ». Pour lui, et pour nous, la configuration précise de la génétique « dépendra de notre manière de nous situer par rapport à l'homme et au monde [...] Ce n'est pas "la" recherche scientifique qui nous pose aujourd'hui problème, mais telle ou telle recherche bien précise, entreprise dans un but précis. » Nous invitons, avec lui, les chercheurs et les responsables à ne pas s'abriter derrière le mythe de « la » recherche, alors que le problème est de savoir ce qui est voulu et projeté à travers elle. En ce domaine, il n'y a pas de liberté sans responsabilité²³¹.

L'attitude de prudence est trop souvent caricaturée comme étant de l'obscurantisme, une idéologie religieuse à l'œuvre, un refus de faire progresser la recherche et donc les thérapeutiques, pour des considérations éthiques si faibles au regard des promesses envisagées. Tout doit être possible en termes de recherche, la santé du plus grand nombre en dépend. Comment en serait-il autrement quand la frontière est si poreuse avec le soin et que les protocoles de recherche semblent les seuls recours à la souffrance endurée ? D'autres arguments s'entendent pour faire plier le politique et le législateur : si nous ne le faisons pas, nous prendrons du retard vis-à-vis de la recherche internationale, etc. Une certaine conception de la recherche, ou l'*inconscientifique* à l'œuvre, fait son lit de différentes peurs : peur de la maladie et de la mort bien entendu, peur alors de l'ignorance, peur du mystère de toute destinée humaine et ainsi déni de celui-ci, mais aussi, peut-être pour cacher ces premières peurs énoncées et ontologiques, peurs économiques et compétitives des gouvernants et des laboratoires publics et privés. « Ne serait-ce pas l'instinct de peur qui nous ordonne de connaître²³² ? » nous interroge Nietzsche dans *Le Gai savoir*. À l'origine de nos recherches, il semble que l'on trouve une volonté de puissance afin de combler un besoin psychologique majeur de sécurité. Dans *Le Crépuscule des idoles*, le même auteur précise : « Ramener quelque chose d'inconnu à quelque chose de connu, cela soulage, rassure, satisfait, et procure en

²³¹ Folscheid D., « Science, technique et médecine », in *Philosophie, éthique et droit de la médecine*, *op. cit.*, p. 184.

²³² Nietzsche F., *Le Gai savoir*, Livre 5, § 355, Paris, GF-Flammarion, [1882] 2007, p. 305.

outre un sentiment de puissance. Avec l'inconnu, c'est le danger, l'inquiétude, le souci qui apparaissent – le premier mouvement instinctif vise à *éliminer* ces pénibles dispositions²³³. » Ce que Nietzsche dénonce à propos de la philosophie s'applique aisément à la recherche dite scientifique. Il ne semble pas y avoir de relation désintéressée, mais un rapport au pouvoir, et ainsi à une politique du savoir, qui nous entraîne alors aisément vers Foucault et son *Biopolitique* pour maîtriser *in fine* ce qui échappe, ce qui met en question, et donc ce qui fait peur.

Pourtant, il ne s'agit pas dans notre propos de freiner la recherche, mais, au contraire, de lui permettre de s'exercer librement et de manière responsable, en particulier dans le domaine de la génétique au regard des enjeux que celle-ci revêt pour les personnes humaines, leur avenir et leurs relations. L'avenir de l'Homme lui-même est en jeu au regard des projets transhumanistes et post-humanistes. Redéfinir les conditions d'utilisation des données de recherche, de leur validation pour un usage clinique, être capable d'explicitier ces différentes étapes aux personnes concernées, sont certains des fondements d'une éthique de l'information des personnes. Comme l'écrit Nietzsche, dans *Le Gai savoir* : « Mes pensées, dit le voyageur à son ombre, doivent m'indiquer où je suis, mais elles ne doivent pas me révéler où je vais. J'aime l'incertitude sur l'avenir et ne veux pas périr pour avoir été impatient et avoir voulu goûter d'avance aux choses promises²³⁴. » Il ne s'agit pas de refuser de voir un risque, mais d'en comprendre les contours, c'est-à-dire sa part d'incertitude et ainsi sa part de vérité dans le présent de la personne.

Vers une éthique de l'incertitude pour un risque juste

« D'une façon très générale, nous dit Jean-François Malherbe, on peut dire que l'incertitude humaine est liée à la possibilité de l'erreur et du mensonge²³⁵. » L'erreur, nous l'avons vu, est celle de la nature elle-même, de la technique, de l'interprétation et de la pensée. Quant au mensonge, savoir que l'autre peut mentir est bien entendu source d'incertitude. Nous l'avons vu avec Nietzsche, l'incertitude

²³³ Nietzsche F., *Le Crépuscule des idoles*, « Les quatre grandes erreurs », § 5, Paris, Gallimard, coll. « Folio essais », [1889] 1988, p. 42.

²³⁴ Nietzsche F., *Le Gai savoir*, Livre 4, § 287, *op. cit.*, p. 233.

²³⁵ Malherbe J.-F., *L'incertitude en éthique, perspectives cliniques*, *op. cit.*, p. 12.

nous met dans l'inconfort. Cela nous interroge sur notre résistance à assumer l'erreur, à assumer l'incertitude, et ainsi sur notre capacité consciente et inconsciente à les nier.

« L'incertitude égratigne notre confort chaque fois que nous nous y heurtons. Et cette épreuve nous ébranle d'autant plus fort qu'elle nous atteint à l'endroit précis où nous ne l'attendions pas. Nous aimons les certitudes à un point tel qu'il nous arrive d'en préférer de fausses à la vérité²³⁶. »

Ainsi, selon Jean-François Malherbe, la mission de l'éthique dans notre existence s'analyse « comme la recherche d'un juste rapport à l'incertitude²³⁷ ». Il s'agit d'aiguiser le sens des responsabilités en participant, à partir de convictions premières, à une discussion critique en vue d'une décision, en s'interrogeant en conscience dans le cadre d'une dialectique de la loi et de la transgression²³⁸.

Jean-François Malherbe invite au développement d'une éthique de l'incertitude qu'il nous paraît juste d'appliquer aux développements de la génétique au vu des incertitudes en chaîne qu'elle recèle. À partir des données génétiques et des résultats en chaîne des différentes techniques, tous empreints de convictions et de lois scientifiques et éthiques, quelles responsabilités assumer et comment assurer leur exercice ?

Il s'agit de la responsabilité d'une information finale qui engage l'avenir d'une ou plusieurs personnes et la perception de leur avenir. L'information finale délivrée au patient — à la personne testée — est le résultat de l'équation de plusieurs informations (variables) reliées entre elles et détenues chacune par un acteur (du gène aux différentes personnes humaines impliquées), doué de convictions et entaché de capacité d'erreur. La responsabilité des acteurs humains n'impose-t-elle pas le devoir de discussion critique à chaque étape de l'information ? N'impose-t-elle pas d'assumer la limite objective de l'incertitude et donc de la prendre en compte, c'est-à-dire de la révéler lors de la transmission ? Il

²³⁶ *Idem*, p. 11.

²³⁷ *Ibid.*, p. 13.

²³⁸ Enriquez E., « Les enjeux éthiques dans les organisations modernes », in *Sociologie et Société*, XXV, n° 1, 1993, pp. 25-26.

ne s'agit pas de refuser l'action sous prétexte d'incertitude. L'action et la prise de risque sont absolument indispensables pour les chercheurs, les cliniciens et les patients, pour faire avancer la connaissance et la thérapeutique. Il s'agit de rendre compte de nos incertitudes dans la détermination du risque et la véracité de l'information qui en découlera. De cela dépendent les prises de décision de personnes humaines quant à leur santé, quant à leur avenir ou celui d'enfants à venir dans le cadre de projets parentaux.

Élargir le champ des convictions aux responsabilités permet de les transcender, de les relativiser et de les ouvrir à l'universel. La décision prise ou le sens donné aux informations récoltées doit être élaboré(e) sur des convictions éclairées, relativisées par la responsabilité que l'on porte dans la chaîne de l'information ou de la transmission. En d'autres termes, il s'agit d'assumer l'incertitude que comporte la décision ou l'information et de la dire. On en revient à la véracité requise dans la relation pour avoir au moins la certitude de ne pas être abusé.

Si nous refusons la part d'erreur et d'incertitude relative à toute information, ne sommes-nous pas en train de nous abuser volontairement, de nous tromper nous-mêmes ainsi que les personnes dont nous avons la responsabilité ? La motivation de cette tromperie pourrait être respectable : la volonté d'agir pour autrui, de lui donner de l'espoir, de lui donner plus d'autonomie, etc. Mais cela peut-il justifier une tromperie ? On peut ici revenir à Kant :

« Maintenant, pour arriver le plus vite et le plus sûrement possible à la question de savoir s'il est légitime de faire une promesse trompeuse, je me demande si je verrais avec satisfaction ma maxime (me tirer d'embarras par un mensonge) érigée en loi universelle (pour moi comme pour les autres), et si je pourrais admettre ce principe selon lequel chacun peut faire une fausse promesse, quand il se trouve dans l'embarras dont il ne peut se tirer autrement²³⁹ ? »

²³⁹ Constant B. et Kant E., *Le droit de mentir*, Paris, Fayard, coll. « Mille et une nuits », [1797] 2003, p. 11.

Pour Kant, la justification du mensonge abaisse la dignité de l'humanité et introduit la méfiance dans les relations humaines. Il nous invite à la véracité. Nous ne pensons pas à l'évocation froide d'un fait ou de valeurs statistiques, mais à une information qui tient compte des erreurs et des incertitudes, comme elle tient compte de son interlocuteur. L'évolution des sciences à travers les siècles nous a montré la vérité comme une conquête toujours inachevée, comme un chemin de remise en question, jonché de doutes, d'incertitudes et d'erreurs, qui participent de l'action et qui dépend de la véracité de chacun.

Ainsi, à l'instar de Jean-François Malherbe, nous pensons que « l'éthique est une manière d'assumer positivement l'incertitude inhérente à notre condition humaine, un art de chercher “dans la crainte et le tremblement” comme aurait dit Kierkegaard, une position plus juste à l'égard du certain comme de l'incertain »²⁴⁰, une condition de notre véracité les uns vis-à-vis des autres et de chacun vis-à-vis de la science et de la technique. Nous souhaitons ainsi considérer l'incertitude non comme un frein, mais comme un principe d'action nourri de responsabilité.

Alors, après avoir décrit les différents types de tests génétiques, les incertitudes qu'ils revêtent comme la complexité pour établir un risque qui sera, de surcroît, perçu de manière personnelle, comment passons-nous de la donnée de recherche à son utilisation clinique ? Comment passons-nous de la « génétique science et recherche » à la « génétique pratique médicale » dans le présent des personnes ? Peut-être en nous rappelant son analogie avec le langage : comment passons-nous d'un signe à une signification, à un sens, malgré les erreurs et les incertitudes que nous venons d'évoquer ? Comment passons-nous d'une séquence d'ADN à une information génétique permettant l'exercice de la liberté de la personne qui reçoit l'information ? C'est à ces questions que nous tenterons de répondre dans les développements suivants. La génétique est entre recherche et soin, entre incertitude et prédiction, elle est peut-être alors entre science empirico-formelle et science herméneutique. La génétique au défi de l'interprétation.

²⁴⁰ Malherbe J.-F., *L'incertitude en éthique, perspectives cliniques, op. cit.*, p. 56.

La génétique science empirico-formelle et science herméneutique ?

Comment passons-nous d'une donnée génétique à une information qui touche la réalité des personnes ? Comment passons-nous d'un signe à une signification pour quelqu'un. La génétique est langage.

La génétique entre code et signification

La génétique est langage. Le langage, nous dit Jean Ladrière, « est fait de signes » et « le signe unit un phénomène perceptible à une signification²⁴¹ ». Plus loin, le même auteur définit un signe « comme une expression capable de véhiculer un sens, et un concept, comme une représentation idéale à travers laquelle l'esprit vise un segment du monde réel ou du monde idéal ou une propriété, individuelle ou relationnelle, susceptible de se rapporter à une entité réelle ou idéale²⁴² ».

Le matériel génétique semble agir de même et c'est ce qui a justifié l'emploi du concept de langage par les théoriciens. Le matériel génétique contient ou « véhicule » un « sens » déchiffrable par l'organisme et qui se traduit par l'exécution de tâches complexes : production d'ARN messenger, de protéines, etc. Les gènes unissent un phénomène perceptible – leur nature propre, l'ADN observable au microscope électronique, les séquences isolables par la bio-informatique – à une fonction de production d'une entité différente, mais « visée », qui est comme la finalité intrinsèque ou le « sens » de leur action. À un phénomène est conjoint intrinsèquement la capacité de transmettre un programme d'exécution biochimique, comme à un mot est intimement conjoint à la capacité de transmettre une connaissance. Leur structure propre, analogue en cela à un concept, peut donc se comparer à un langage à interpréter par l'organisme d'abord, par le scientifique ensuite. Outre ce langage intérieur qui permet le passage du génotype au phénotype, n'y a-t-il pas, au regard de la capacité prédictive de la génétique, un autre langage

²⁴¹ Ladrière J., *L'articulation du sens*, op. cit., p. 8.

²⁴² *Idem*, p. 25.

en question ? Cet autre langage transforme-t-il la caractérisation scientifique de la génétique ?

Trois groupes de sciences sont distingués : les sciences formelles, les sciences empirico-formelles et les sciences herméneutiques. Où se situent la génétique et ses différents langages ?

« Les sciences formelles sont les mathématiques et la logique. [...] la science des systèmes formels [...] Les sciences empirico-formelles sont les sciences qui sont construites sur le modèle de la physique. Elles visent une réalité qui est empiriquement saisissable, mais elles utilisent, dans l'analyse de cette réalité, les ressources fournies par les sciences du premier type²⁴³. »

La génétique, quand elle décrit les règles de correspondance entre ADN, ARN messager et acides aminés constitutifs des protéines de l'organisme, nous semble une science empirico-formelle. Elle use des lois physico-chimiques pour décrire le passage du génotype au phénotype. On est passé du mot à la phrase qui a un sens.

Le troisième groupe de sciences sont les sciences herméneutiques qui sont les sciences de l'interprétation.

« Nous pouvons en effet définir l'herméneutique comme la discipline qui s'occupe de l'interprétation des signes en général et des symboles en particulier. Toute démarche interprétative vise à mettre en évidence une signification non immédiatement apparente. La signification est une relation entre un signe et une entité appartenant au monde réel ou au monde idéal (individu, classe, propriété ou relation). (Le monde idéal est celui des entités non empiriquement saisissables, telles que les objets mathématiques ou les réalités purement logiques.) Les sciences herméneutiques visent en fait la réalité humaine, en tant que celle-ci est saisissable dans les traces qu'elle laisse dans la nature, c'est-à-dire dans les actions, enregistrables et effectivement enregistrées, et dans les œuvres. Tant dans les actions de l'homme que dans ses œuvres s'atteste la présence de significations. Or la

²⁴³ *Ibid.*

méthode herméneutique doit intervenir dès que nous avons affaire à des significations²⁴⁴. »

La génétique *visé la réalité humaine*. Il s'agit non seulement de la réalité du génome et de ses mécanismes de transcription et traduction pour faire naître des protéines et fonctionner l'organisme, mais aussi de la réalité des mutations et de leurs conséquences dans la vie des personnes. La génétique, par les espoirs et les fantasmes qu'elle suscite, a engagé de nombreux hommes et de nombreuses femmes dans l'action. Elle est empreinte de significations fortes, et celles-ci marquent chacune des étapes permettant le passage de la donnée génétique vers l'information à une personne singulière.

La génétique est ainsi entre science empirico-formelle et science herméneutique.

La génétique est science de la nature et « science humaine²⁴⁵ »

La génétique, dans l'exploration des mécanismes physiologiques et physiopathologiques, est science de la nature. Elle décrit, elle explique, elle décode un langage.

« En un sens, nous pouvons dire que la démarche empirico-formelle est un déchiffrement de signes. Si l'observation joue seulement le rôle d'un indicateur, la théorie doit être comparée à un résonateur. Nous n'avons pas d'autre moyen de connaître la réalité que de la réinventer. Mais nous ne pouvons naturellement pas savoir d'avance si l'instrument d'interprétation que nous proposons est convenable. En somme la théorie ne représente qu'un monde possible. Mais il s'agit de savoir ce qu'il en est du monde réel. Pour cela, il faut faire intervenir le moment empirique, c'est-à-dire la mise

²⁴⁴ *Ibid.*, p. 26.

²⁴⁵ Si l'on s'en réfère au cadastre qui est celui de l'université aujourd'hui, la génétique est une discipline fort assurément à classer dans le domaine des sciences formelles et sciences de la vie. Pourtant n'y-aurait-il pas quelques nécessités à interroger cette classification, la génétique étant l'objet d'interprétations en chaîne par son jeu de probabilités et de questionnements anthropologiques ?

à l'épreuve. [...] Nous essayons précisément de savoir s'il y a résonance entre la réalité et notre appareil conceptuel. Si nous constatons une telle résonance, nous sommes en droit de penser qu'il y a des chances pour que notre théorie soit correcte [...] Mais, évidemment, ce n'est là qu'une présomption²⁴⁶ ».

Jean Ladrière prend alors l'exemple des théories probabilistes dont on a vu que la génétique peut être rapprochée. « Une théorie probabiliste constitue visiblement un dispositif qui nous permet d'interroger la réalité, d'en fournir une image. La manière dont la réalité répond nous amène éventuellement à changer notre description des espaces de possibilités²⁴⁷. »

La génétique en tant que science et technique semble se rapprocher de cette définition. Elle interroge la réalité de nos gènes, décèle des mutations et en fait une image, un contenu scientifique, pour le généticien ayant réalisé l'examen génétique.

Mais que dire de l'action des techniciens et généticiens qui transforment les données scientifiques en données cliniques à usage des médecins ? Et que dire de la réception possible de la personne qui s'est livrée à un test génétique ? Ces différentes étapes sont pétries des significations données à la génétique et à ses conséquences par les différentes personnes concernées.

Jean Ladrière nous dit que la méthode herméneutique doit intervenir dès qu'il y a à donner des significations humaines. La génétique, non plus en tant que science, mais en tant qu'elle s'inscrit dans la pratique médicale et à son initiative, est l'objet de nombreuses interprétations en chaîne aboutissant à une information qui doit avoir du sens pour la personne à qui elle est délivrée.

Nous l'avons vu, la génétique est une science en pleine évolution dont les résultats et leur sens dépendent beaucoup de l'évolution des techniques. C'est ainsi que le séquençage à très haut débit introduit des nouveautés significatives dans la pratique des chercheurs, dans les responsabilités éthiques des différents intervenants et dans l'écriture de normes juridiques d'accompagnement. Il nous

²⁴⁶ Ladrière J., *L'articulation du sens*, op. cit., p. 39.

²⁴⁷ *Ibid.*, p. 40.

semble en particulier éclairant de rappeler que la technique elle-même du séquençage à très haut débit n'élimine pas l'incertitude du résultat, mais la réintroduit dans la recherche, dans l'éthique médicale et dans le droit.

C'est pourquoi nous avons souligné le fait que la génétique, outre ses exigences empirico-formelles de connaissance scientifique de la nature, appelle, à mesure qu'elle se développe, une prise de conscience de sa dimension herméneutique. La science ne s'oppose pas ici à l'incertitude de l'interprétation, mais elle la requiert plutôt comme un élément d'analyse du vivant et de bonne pratique pour les différentes parties prenantes du soin.

L'incertitude caractéristique du processus de la recherche scientifique, si on la présente bien, ne diminue pas, mais accroît l'efficacité thérapeutique de la génétique parce qu'elle contribue à construire la relation de confiance entre le médecin et le sujet du test. Une éthique de l'accompagnement de la recherche ne s'oppose en rien au développement de celle-ci : en respectant scrupuleusement la frontière entre la recherche et le soin, une éthique de l'incertitude aidera chacun à accomplir sa tâche jusqu'au bout pour le bien de la recherche et pour le bien des personnes. Ce n'est qu'en étant clair sur les principes (lois) que l'on peut discerner quand leur transgression est fidèle à leur esprit. Le cadre juridique favorable à la recherche est celui qui est favorable au soin et réciproquement.

Ainsi, les règles de bonnes pratiques prévues à l'art. L. 1131-2 du Code de santé publique devraient définir les conditions dans lesquelles les informations génétiques sont utilisées et portées à la connaissance de la personne concernée à mesure que leur interprétation se précise dans le temps (information en continu, distinction soin-recherche dans le cadre des maladies génétiques, etc.).

Dans la partie suivante, nous nous attacherons à la forme et au contenu concrets que peuvent prendre cette herméneutique pour accompagner les personnes concernées dans leurs liberté et responsabilité.

III. Impératif pluridisciplinaire, recherche du sens et herméneutique pour une éthique de l'information génétique

La révolution évidente de la découverte de la molécule d'ADN par les données qu'elle recèle ainsi que l'amélioration des technologies et leurs capacités croissantes d'investigation jusqu'à l'échelle de l'atome, toutes deux associées à l'urgence des situations des personnes atteintes de maladies génétiques, engendre une fascination pour la génétique. La complexité de la génétique, comme sa place croissante dans nos conceptions de l'existence et de l'avenir, impose la pluridisciplinarité des approches afin que la personne puisse déterminer le sens des informations qui lui sont transmises.

– *Une molécule fascinante*

L'ADN fascine et active des fantasmes qui ont existé de tout temps dans le cœur de l'Homme (chapitre I) et qu'il semble pouvoir réaliser : lire dans l'avenir, vaincre la maladie et la mort, etc. Il fascine, il est donc aisé de lui conférer des pouvoirs et responsabilités qu'il n'a pas, comme le montre sa place dans les métaphores du langage commun. L'ADN est partout, invoqué par les différents acteurs de la société civile et en particulier par les médias : il existe « l'ADN de l'entreprise » et « l'ADN d'un peuple ». Dans ces expressions, l'ADN est utilisé pour rassembler autour d'un projet, d'une culture, ou peut-être pour distinguer aussi. Le génome humain est bien patrimoine de l'humanité et dans le même temps ce qui nous constitue chacun au plus intime. L'ADN n'est pas pour autant une molécule figée, c'est de la matière vivante, dont les modifications ont permis l'évolution et l'adaptation du vivant. Quelles informations nous donne-t-il alors ?

L'ADN est souvent qualifié de « molécule de l'information » et s'il n'est pas seul détenteur des bases moléculaires de la vie et de ses mécanismes de régulation, il n'en reste pas moins un élément déterminant. L'information que contient l'ADN ne se révèle pas d'emblée : lire n'est pas comprendre, nous l'avons vu. Elle nécessite un processus long de compréhension et d'interprétation. D'une science empirico-formelle à une science herméneutique. Il ne faut pas brûler les étapes, confondre donnée et information, transformer une incertitude, probabilité, hypothèse, en certitude, et ainsi faire d'un risque un destin.

– *Des technologies de recherche toujours plus pénétrantes dans le soin*

L'information génétique dépend des évolutions technologiques qui ont pour ambition de comprendre des pathologies encore aujourd'hui inexplicables et prédire les risques. Les nouvelles techniques, comme d'importants programmes de recherche, semblent promettre une lecture plus large de notre présent et notre avenir à l'échelle individuelle et collective par les grandes cohortes requises et les études de populations. Augmenter la valeur prédictive des risques identifiés, diminuer le niveau d'incertitude des différentes données puis informations pour augmenter le sens de l'information délivrée *in fine* à la personne s'étant livrée au test génétique, sont certains des objectifs affirmés par les acteurs de la génétique. L'information ultime, censée aboutir sur un soin, dépend donc considérablement de la recherche.

L'analyse du génome par séquençage d'ADN à très haut débit se situe aux confins de la clinique et de la recherche, nous l'avons vu. La question de la frontière entre recherche et pratique clinique est au cœur de la génétique. Différents événements parfois tragiques de notre passé avaient pourtant conduit à une frontière nette : la recherche, qui peut faire prendre à une personne des risques sans bénéfice personnel au profit de la collectivité, devait donc respecter des critères de bonnes pratiques et des principes éthiques intangibles issus du respect impératif de la dignité de la personne humaine, alors que la pratique clinique et thérapeutique – en principe dédiée à une personne – était perçue comme intrinsèquement bonne. Pourtant, l'avènement d'une société de la connaissance ainsi que des expressions telles que le rapprochement de la paillasse du lit du malade (« *from bench to bedside* »), qui se décline dans la promotion d'une recherche dite « translationnelle », ont flouté cette frontière. Comment le comprendre ?

« La pratique [clinique] ne pourrait être ce qu'elle est ni atteindre les plus hauts niveaux auxquels elle se doit moralement d'être, indépendamment de sa connexion intime avec un apprentissage permanent et systématique²⁴⁸. »

²⁴⁸ Kass NE *et al*, "The Research-Treatment Distinction: A Problematic Approach for Determining Which Activities Should Have Ethical Oversight", in *Ethical Oversight of Learning Health Care Systems, Hastings Center Report Special Report*; 2013, 43: S4-S15.

Au regard des maladies « rares », c'est-à-dire qui concernent moins de 1/2 000 personnes, ne pouvons-nous pas affirmer le bien-fondé du rapprochement de la paillasse et du soin ? Pour ces maladies, la seule prise en charge possible est un protocole de recherche. Les statistiques manquent, les traitements n'existent pas, les coûts pour y accéder, étant donné le faible nombre de patients, sont colossaux. Des procédures accélérées d'ATU (Autorisation Temporaire d'Utilisation) ou de mise sur le marché ont été mises en place par les autorités sanitaires internationales (EMA et FDA).

– *Vers un changement d'échelle de l'information génétique*

Ces dispositions exceptionnelles et essentielles pour ces patients atteints de maladies rares justifient-elles qu'on délivre à des personnes ayant réalisé un test génétique les informations concernant des prédispositions ou susceptibilités sur des maladies qu'elles n'étaient pas venues investiguées et empreintes des incertitudes que nous avons évoquées au chapitre précédent ? Ne franchit-on pas la frontière entre recherche et soin au point de l'abolir ? La généralisation des exceptions est une tendance fréquente dans nos sociétés de consommation et de *droit à des individus*. À qui profite réellement la porosité/disparition de la frontière recherche et soin ? Au patient ? Au système de soin ? À la collectivité ? À des acteurs économiques et politiques ? C'est la question à poser avant chaque nouvelle disposition ou pratique envisagée.

Le CCNE nous rappelle en ce sens les défis éthiques de l'information génétique²⁴⁹ :

« Le premier, et principal défi de l'information génétique, est certainement lié à l'évolutivité des connaissances permises par le séquençage à très haut débit depuis le déchiffrement de la première séquence d'ADN humain, il y a à peine plus d'une décennie. Il en va de la connaissance comme de son application, médicale en particulier. L'exploration informationnelle fait partie intégrante aujourd'hui de la construction de connaissances en génomique.

²⁴⁹ CCNE, avis n° 129 (2016), avis préc., p. 43.

Un autre défi de cette information génétique est qu'elle est attendue comme base normative de la santé et des comportements, alors qu'elle ne répond à aucune norme volontairement définie ou admise par quelque communauté humaine que ce soit.

Ce sont des *variants* sans conséquence et d'autres plus prédictifs qui seront identifiés, en particulier à partir de l'analyse de grandes cohortes, définissant des événements génétiques "à risque" plutôt qu'une hypothétique "(a)normalité", et déplaçant la signification des données de l'individu vers la population, d'une utilisation personnelle à une utilité en santé publique.

Enfin, devant une information génétique envahissante, un risque pour l'avenir est, outre sa banalisation, sa propension à s'imposer à nous, y compris au-delà des questions que nous lui adressons. Il s'agit là de la problématique de tests qui ne savent plus rester ciblés, que la technique place au sein d'approches globales, d'un séquençage dit "génomome entier"²⁵⁰. »

Défi d'une porosité de la frontière soin-recherche sans être sûr du bénéfice pour le patient, défi d'un changement d'échelle de l'utilisation personnelle à la santé publique, défi de l'élaboration d'une information impliquant plusieurs émetteurs et plusieurs récepteurs. Tous ces défis reviennent à s'interroger sur la visée et l'interprétation, comme éléments fondamentaux de l'information, du langage génétique.

²⁵⁰ Gallezot G., « Exploration informationnelle et construction de connaissances en génomique », in *Les Cahiers du numérique*, 2002/3 Vol. 3, pp. 121-136.

Information génétique et impératif pluridisciplinaire : place et rôles du conseil génétique

Face aux différentes étapes décrites pour passer de la donnée à l'information individuelle, voire familiale, nous voyons une multiplicité des acteurs.

Le résultat du test génétique a, s'il est de qualité, une valeur scientifique réelle, personnelle et statistique, déterminée par un certain nombre de professionnels, mais sa valeur est également soumise à la capacité de la personne qui consulte à recevoir ce résultat. En fonction de l'âge de la personne, de son contexte socio-culturel, de son vécu, de ses représentations, la compréhension du résultat diffère. Cela implique une mise en forme, ou information adaptée, indispensable à un consentement libre et éclairé, requis par le Droit, mais surtout par l'adhésion de la personne au soin (au sens large) qu'on lui propose.

Pour répondre à la complexité des informations génétiques construites sur des données et des incertitudes, le nombre d'acteurs dans la prise en charge d'une situation pathologique et autour du patient s'est multiplié. Il s'agit en particulier d'aider à la mise en forme, à la compréhension personnelle des conséquences de la mutation génétique révélée. S'est ainsi développé en France, depuis 2004, le métier de conseiller en génétique. Nous verrons que sa définition et son champ d'application ne sont pas homogènes pour tous les acteurs.

La pluridisciplinarité semble requise en génétique, tant pour la compréhension de la maladie et de ses conséquences par les professionnels, que pour celle des patients.

Complexification de la pratique médicale

La pratique médicale est passée d'une pratique individuelle à l'essor des « staffs ». « L'une des mutations majeures du travail médical est que celui-ci n'est plus effectué par le clinicien individuellement, mais par des collectifs

pluridisciplinaires qui mobilisent de multiples modes de jugement et formes d'expertise²⁵¹. »

Différentes motivations à cela. La complexification de la médecine par l'augmentation des connaissances requiert, plus qu'auparavant, le partage d'expériences, des savoirs, et de la pluridisciplinarité. De plus, la médecine s'est spécialisée en disciplines quand la personne humaine reste unifiée. Le soin de la personne dans sa globalité nécessite donc de la coopération. Une autre motivation importante est celle du partage de la responsabilité ; celle-ci est d'autant plus requise que la relation médecin-patient est passée ces dernières années du paternalisme à la co-décision, de plus en plus encadrée par le droit.

Cette complexification de la pratique médicale semble accrue dans le secteur de la génétique étant donné les incertitudes relevées aux différentes étapes de l'élaboration de l'information.

Comment construire une pratique médicale avec et même sur des incertitudes scientifiques ? Ainsi s'interroge le CCNE²⁵² et nous avec lui. Nous pourrions faire précéder cette question par celle-ci : comment construire *une information* avec et même sur des incertitudes scientifiques ? En effet, l'information génétique se compose de données issues d'analyses et de techniques diverses ce qui pose la question de son élaboration par une multiplicité d'acteurs, promoteurs d'interprétations de plusieurs niveaux et plusieurs ordres.

La pratique médicale dans le domaine des maladies génétiques fait alors face à un double enjeu devant l'incertitude. En amont, une réflexion du médecin sur la légitimité d'une demande de tests génétiques ciblés ou du génome entier et, en aval du résultat brut, de la recherche, sur l'opportunité pour lui d'en tenir compte dans sa démarche thérapeutique et de transmettre au patient les informations obtenues,

²⁵¹ Bourret P. et Rabeharisoa V., « Décision et jugement médicaux en situation de forte incertitude : l'exemple de deux pratiques cliniques à l'épreuve de la génétique », in *Sciences sociales et santé*, 2008/1 Vol. 26, pp. 33-66.

²⁵² CCNE, avis préc., p. 33.

dans la mesure où elles sont incertaines. Cela interroge sur les compétences en génétique des différents acteurs impliqués.

En outre, ajoutons que les données génétiques ne sont pas toutes issues d'un test génétique ; des examens courants peuvent révéler des caractéristiques génétiques d'une personne. Comment traiter des données génétiques issues d'analyses biomédicales ou d'examens d'imageries (ex. pathologies vasculaires cérébrales) ? Deviennent-ils des examens génétiques parce qu'ils révèlent une caractéristique génétique ? Lors des débats parlementaires pour la révision des lois dites de Bioéthique en 2011, il a été suggéré que la définition d'un test ou examen génétique pourrait tendre à porter sur la finalité de l'analyse : le but serait de connaître le caractère héréditaire d'un phénomène physique, clinique, d'un état pathologique. Les modalités de prescription, de communication de ce type d'analyse devraient alors se conformer à celles des tests génétiques. Est-ce envisageable, pertinent ? Sans avancée sur cette question, les modalités d'information du patient, et donc l'information de la famille, restent à définir. Une possibilité serait l'orientation du patient vers un médecin généticien et/ou un conseil génétique si le diagnostic d'une maladie génétique a été réalisé et qu'une information à la parentèle se révèle nécessaire²⁵³.

La mise en pratique peut se révéler difficile si plusieurs spécialités médicales sont mises en jeu dans ce diagnostic : qui orientera alors le patient ? Tout praticien peut-il déceler la composante génétique, et les conséquences de celle-ci le cas échéant, de la pathologie qu'il tente de découvrir et traiter ? Est-ce sage de l'envisager ?

Multiplicité des acteurs : impératif pluridisciplinaire

Dans un projet de recherche réalisé entre 2013 et 2016 sur la question de l'information à la parentèle en cas de maladies génétiques²⁵⁴, nous avons réalisé un questionnaire auprès des professionnels de santé (99 questionnaires exploitables sur 204). Ils ont été interrogés sur leurs pratiques et en particulier sur l'aspect

²⁵³ Assemblée Nationale, Rapport n° 3403 fait par Jean Leonetti relatif à la bioéthique, 11 mai 2011.

²⁵⁴ Projet « Information à la parentèle en génétique humaine » – Annexe II.

pluridisciplinaire ou non de leur prise de décision. Différentes populations ont été distinguées au sein des répondants : celle des « généticiens » regroupant cliniciens (médecins) généticiens et conseillers en génétique et celle des « non généticiens » regroupant des cliniciens sans compétence particulière en génétique et des psychologues. 95 % des professionnels ont déclaré faire appel à des acteurs relais pour discuter de la prise en charge de leur patient. Les « généticiens » font appel en majorité à des psychologues. En fonction des contextes, ils collaborent avec des médecins spécialisés, des chirurgiens ou encore avec des professionnels paramédicaux (psychomotriciens, kinésithérapeutes, orthophonistes). Les « non généticiens » se tournent de manière équilibrée vers tout intervenant : médecins, conseillers en génétique, psychologues, etc.

Si les professionnels de santé font appel à des acteurs relais, peut-on pour autant parler de pluridisciplinarité ?

Les cliniciens généticiens et les conseillers en génétique (les « généticiens ») répondant au questionnaire de notre recherche font part de l'organisation de réunions pluridisciplinaires pour les cas complexes essentiellement (43 % pour les cliniciens généticiens et 63 % pour les conseillers en génétique). Environ un tiers des répondants « généticiens » déclarent une réunion systématique pour tout patient. En revanche, 20 % des cliniciens généticiens déclarent qu'il n'y a jamais de réunion pluridisciplinaire, contre 7 % des conseillers en génétique. La pluridisciplinarité ne semble pas toujours systématique ou peut-être est-elle entendue de manière différente selon les acteurs.

Nous voyons différents moments où la pluridisciplinarité semble pourtant requise. D'abord, lors du processus de l'élaboration de l'information (des données des analyses à l'information à utilité clinique). Ensuite, au moment de la définition de la prise en charge (soin, mesures de prévention). Enfin, au moment de la prise en charge elle-même et de son explicitation auprès du patient. Des acteurs de différentes disciplines ou compétences sont à mobiliser : généticiens, médecins, conseillers en génétique pour les deux premières phases, autant d'acteurs auxquels il faut adjoindre des psychologues, des associations de patients, voire des acteurs sociaux pour l'information du patient. Nous pouvons cependant nous interroger sur les influences réciproques des acteurs travaillant ensemble et leur liberté dans

l'exercice de leur fonction et de leur responsabilité vis-à-vis du patient. Un psychologue d'un service de génétique peut-il accompagner librement, de manière désintéressée, un patient ? La question devient aigüe lorsqu'il s'agit d'accompagner un patient dans la décision de réaliser ou non un test génétique et que le service est en quête de différents ADN pour étendre sa cohorte. Comment garantir une pluridisciplinarité qui soit au service du patient et non pas un organe de justification et de partage des influences et responsabilités au profit d'autres intérêts que le soin ? Je me souviens d'une patiente me disant qu'elle avait vu la psychologue du service — puisque cela faisait partie du protocole —, mais qu'elle avait adapté ses réponses pour maîtriser ce qui serait inscrit dans son dossier médical. Elle est allée voir une psychologue libérale par la suite pour être sûre de sa liberté d'opinion et de son désintérêt.

Le psychologue n'était que très peu présent au sein des établissements de santé, à l'exception des services de psychiatrie ou des disciplines pour lesquelles les atteintes psychiques sont connues. Il se voit aujourd'hui de plus en plus sollicité. Comment comprendre cet engouement des autres professionnels ? Une prise de conscience des différentes dimensions de la personne humaine à prendre en considération et du nécessaire accompagnement psychologique face à des informations potentiellement traumatisantes ? Ou une instrumentalisation d'une profession pour faciliter l'acceptation de soins ou de protocoles de recherche par un patient de plus en plus concerné, imprégné d'informations diverses, et de plus en plus désireux d'exercer sur son pouvoir de décision ?

Le recours à différentes professions s'intéressant aux différentes dimensions de la personne est indispensable, mais peut-être pas toujours de la manière dont on l'a « protocolisé ».

Naissance du métier de conseiller en génétique : un rôle pivot dans la pluridisciplinarité à préciser

Il semble important de revenir sur les rôles des différents acteurs et en particulier celui du conseiller en génétique. Le conseil génétique, métier apparu en France en 2004, est une fonction aux contours flous : conseil préconceptionnel et

prénatal pour les uns, conseil d'accompagnement face à toute question de génétique pour d'autres. Lors de la révision des lois dites de Bioéthique en 2011 et de l'ajout du conseil génétique dans les critères d'application de l'obligation d'informer sa parentèle, le conseil génétique a ainsi été intégré dans les mesures de prévention par le député Alain Milon, auteur de l'amendement ayant proposé cet ajout : « En matière de risque génétique, la notion de conseil est fondamentale ; elle fait intégralement partie des mesures de prévention qui peuvent être proposées²⁵⁵ ».

– *Le conseil génétique, une mesure de prévention ?*

La prévention se définit comme l'ensemble des mesures visant à éviter ou à réduire le nombre et la gravité des maladies ou des accidents. L'Organisation mondiale de la santé (OMS) a proposé la distinction, aujourd'hui classique, entre prévention primaire, secondaire et tertiaire²⁵⁶. La prévention primaire comprend tous les actes destinés à diminuer l'incidence d'une maladie dans une population, à réduire le risque d'apparition de cas nouveaux. Elle fait appel à des mesures de prévention individuelle et collective : hygiène, alimentation et eau potable, activité physique et sportive, vaccinations, etc. Cette conception de la prévention dépend pour une grande part de programmes d'amélioration de la qualité de la vie et de réforme des institutions. La prévention secondaire comprend « tous les actes destinés à diminuer la prévalence d'une maladie dans une population, donc à réduire la durée d'évolution de la maladie » : le dépistage précoce et le traitement des premières atteintes. La prévention tertiaire comprend tous les actes destinés à diminuer la prévalence des incapacités chroniques ou des récidives dans une population, donc à réduire au maximum les invalidités fonctionnelles consécutives à la maladie ; elle cherche à favoriser la réinsertion professionnelle et sociale.

Les définitions rapportées parlent d'« actes », accompagnés d'une nécessaire prise de conscience, et de programmes favorisant la capacité des personnes et des sociétés à réaliser ces actes de prévention. Le conseil génétique est-il un acte ou un

²⁵⁵ Sénat, Amendement 28 mars 2011 proposé par le Rapporteur MILON, http://www.senat.fr/amendements/commissions/2010-2011/304/Amdt_COM-127.html

²⁵⁶ OMS, « Réduire les risques et promouvoir une vie saine », in *Rapport sur la santé dans le monde*, 2002.

moyen de favoriser la capacité des personnes à agir pour leur santé ? Quel risque constituerait le fait d'assimiler le conseil génétique à une mesure de prévention ?

Ce serait tout d'abord le doter d'un pouvoir d'action qui doit, en principe, être celui des personnes. Ce sont les personnes qui, bénéficiant d'un conseil génétique, sont invitées à choisir, à agir, à librement consentir aux propositions préventives et thérapeutiques qui leur sont faites, en cohérence avec les principes d'autonomie, de liberté individuelle.

Ensuite, le conseil génétique a une place particulièrement importante dans les décisions prénatales. Considérer le conseil génétique comme un acte de prévention risque d'intégrer certains actes, comme le dépistage prénatal ou même l'interruption médicale de grossesse, dans les mesures de prévention, ce qui pourrait introduire une confusion entre une liberté reconnue aux parents et un pas vers un eugénisme institutionnel. Or, le dépistage est un acte de connaissance d'un risque et l'interruption médicale un acte de liberté toujours douloureux qui ne doit donc pas être réduit à une mesure de prévention ; il ne rentrerait d'ailleurs dans aucune des définitions de l'OMS.

Alain Milon a poursuivi son argumentation pour l'ajout du conseil génétique avec une définition plus large de celui-ci : « Le conseil génétique est une démarche médicale qui a pour objet d'évaluer les risques de maladies héréditaires auxquelles peuvent être confrontées certaines personnes, d'informer ces personnes sur la nature et les conséquences de la maladie diagnostiquée, et de leur proposer différentes options dans le but de prévenir, éviter ou améliorer leur situation²⁵⁷. » Le conseil génétique n'est pas ici une mesure de prévention, mais un moyen d'accompagnement et d'information des personnes concernées par une anomalie génétique. Rappeler le rôle essentiel du conseil génétique dans l'accompagnement du patient confronté à une maladie génétique et dans sa compréhension des conséquences de cette maladie pour les membres de sa famille nous semble indispensable.

²⁵⁷ Sénat, Amendement 28 mars 2011 proposé par le Rapporteur MILON, http://www.senat.fr/amendements/commissions/2010-2011/304/Amdt_COM-127.html

Nous soulignons simplement ici des perceptions différentes du rôle du conseil génétique qui sont peut-être révélatrices de conceptions différentes du soin lui-même. Revenons un instant à l'enquête réalisée auprès de professionnels de santé sur la question de l'information à la famille du patient²⁵⁸.

– *Champ du conseil génétique ou de deux conceptions du soin*

Interrogés sur l'intérêt des différents aspects du conseil génétique pour une information à la parentèle, les praticiens réagissent différemment selon leurs spécialités et selon la sensibilité culturelle des patients à certaines pathologies ou à certains risques, évalués comme plus ou moins acceptables. Le conseil génétique a été subdivisé en conseil génétique d'accompagnement, conseil génétique préconceptionnel et conseil génétique prénatal. Dans les pathologies impliquant des déficits intellectuels, des déficits respiratoires ou neurologiques, l'accès à *tout type* de conseil génétique est, selon les acteurs interrogés, un critère majeur pour une obligation d'information de la parentèle. En oncologie, l'accès au conseil génétique d'accompagnement est majeur (88 %), alors que l'accès au conseil génétique préconceptionnel et prénatal est mineur (21 % ; 15 %). Le conseil génétique dans son ensemble ne semble pas être un critère prégnant en cardiologie²⁵⁹.

En outre, les professionnels indiquant le conseil génétique préconceptionnel comme critère d'obligation de la transmission de l'information à la parentèle souhaitent 3,3 fois plus que la population interrogée une information au degré 3 et plus de parenté, soit une information la plus large possible, et 3 fois plus que la population générale, une information quel que soit l'âge en visant en particulier l'âge de procréer²⁶⁰.

²⁵⁸ Projet « Information à la parentèle en génétique humaine » - Annexe II.

²⁵⁹ d'Audiffret D., de Montgolfier S., « Pratiques professionnelles et enjeux éthiques associés à l'ajout du conseil génétique dans la loi sur l'information à la parentèle en génétique humaine ? » Poster, *Assises de la Génétique*, 2016 – Annexe V.

²⁶⁰ *Idem*.

Il nous semble que deux conceptions du soin sont ici en présence. Le soin pour accompagner les personnes vivantes et le soin pour éviter la maladie, incluant les naissances d'enfants potentiellement malades.

Une définition plus claire du conseil génétique ne permettrait-elle pas de mieux définir, selon les spécialités médicales, son rôle et son périmètre, en particulier face à l'essor des nouvelles techniques de séquençage et des futures données disponibles ? Nous étudierons plus longuement dans le chapitre III quelles conséquences peut avoir cet ajout ambigu dans la loi de 2011. Nous pensons qu'il comporte le risque de projeter sur une pratique médicale d'autres velléités véhiculées par la société : montée de l'individualisme et culture de la performance avec rejet de la fragilité et, petit à petit, l'expression d'un droit à la santé.

La capacité réceptrice de la personne aux paroles émises, à l'information transmise, comme le raisonnement des professionnels de santé et leur capacité de discernement, sont dépendants des valeurs de la société dans laquelle ils évoluent ; leur esprit critique en est pétri.

– *Conseil génétique : enjeux d'une pratique*

Pour entrer dans la compréhension du conseil génétique, rappelons-en certaines étapes et pratiques. Nous explorerons également deux situations de conseil génétique : le diagnostic prénatal et la maladie de Huntington.

Le conseil génétique commence par l'élaboration d'un arbre génétique familial, précisent Nicole Philip et Perrine Malzac : « L'enquête génétique constitue la première étape, mais aussi la plus importante des étapes du conseil génétique [...] Un bon arbre généalogique constitue un véritable dossier permanent de l'information génétique d'une famille qui peut être transmis et interprété sans difficulté (symboles internationaux)²⁶¹. » Les mêmes auteurs nous interpellent sur les incertitudes qui peuvent apparaître également à cette étape de la prise en charge :

²⁶¹ Philip N. et Malzac P., « Conseil génétique et éthique », in *Génétique, biomédecine et éthique*, op. cit., p. 54.

« [Il faut] tenir compte de la subjectivité de certaines informations et de l'importance du vécu familial dans l'interprétation de ces informations. [...] Il faut aussi tenir compte des informations oubliées ou inconnues (du fait de liens familiaux distendus ou de conflits) et des informations cachées (secrets de famille, tabous autour de la maladie familiale)²⁶². »

En fonction du vécu des personnes et de leur perception du risque, des décisions doivent être prises.

« Or, le conseiller en génétique se doit de fournir l'information la plus complète et la plus actualisée, sans influencer la décision. Il serait erroné de résumer son rôle à celui d'informateur passif. Il doit, en relation avec le médecin traitant qui connaît mieux la famille, s'assurer que le conseil génétique a été compris, aider le couple à assumer la révélation du risque, et, le cas échéant, proposer des solutions alternatives (insémination artificielle, adoption). Très souvent, il est utile de répéter les entretiens²⁶³. »

Nous voyons dès ici le passage d'une information à une autre et l'importance de l'association de plusieurs acteurs autour du patient : l'information du conseil génétique est transformée par le vécu et les capacités cognitives et sociales de la personne. Entre souvent en scène ici le psychologue, très sollicité comme le démontre notre étude. Nous avons souligné l'importance de préserver la liberté d'exercice du psychologue et des différents acteurs en général pour que le patient soit accompagné de manière personnalisée et désintéressée, et non manipulé.

– *Diagnostic prénatal et conseil génétique : quel savoir pour quelle liberté ?*

Par l'augmentation et l'élargissement des moyens de dépistage, des questions et des prises de décision sans précédent apparaissent. Face à un diagnostic prénatal, quelle vie vais-je donner à cet enfant s'il naît ? Quelle vie lui est refusée si je décide une interruption de grossesse ? Le savoir devient source de décisions très difficiles.

²⁶² *Idem.*

²⁶³ *Ibid.*, p. 55.

La question est alors le rapport entre les bénéfices et les risques, notamment sur le plan psychologique, induits par le dépistage prénatal. « Que dois-je faire ? » Il y a eu un déplacement du champ décisionnel de la naissance au prénatal, un déplacement de l'origine de la décision. On passe de la difficulté dans certains cas d'avoir un enfant à la question de savoir s'il doit naître.

Or, qu'est-ce que la société nous apporte comme éléments de réflexion en vue de la décision ? Le conseil génétique devant intervenir n'est-il pas empreint de tous ces raisonnements, de toutes ces interrogations, des valeurs et propositions de la société ? Est-il un organe d'information, d'explication, d'accompagnement dans la décision des parents ou est-il aide voire guide de la décision des parents ? Comment appréhender l'influence qu'il a obligatoirement sur les parents dans un moment de grande vulnérabilité ?

La médecine traite des altérations de l'état de santé qui compromettent la durée et/ou la qualité de vie. Mais, on l'a vu, à travers les siècles, se dessine une redéfinition du champ de l'intervention thérapeutique. L'attitude traditionnelle consistait à *soigner*, intervenir sur une personne malade pour corriger si possible la cause de son affection. Depuis les années 1980 avec l'essor des innovations biomédicales, on positionne le médecin également en *amont*, pour rechercher des indicateurs d'une maladie non encore déclarée afin de la *prévenir*, éviter sa survenue, logique largement répandue dans d'autres cultures, notamment asiatiques.

Par le développement des tests génétiques, il apparaît une nouvelle catégorie de patients : des individus en bonne santé, mais qui sont peut-être des malades en puissance, par la découverte de gènes de prédisposition. Viennent en mémoire les différentes satires dont fut l'objet la pratique médicale : *Le médecin malgré lui* ou *Le malade imaginaire* de Molière et surtout *Knock* de Jules Romains (1923). Nous pouvons nous demander ce que deviendrait la médecine et sa quête vers une capacité plus grande de thérapeutiques sans patient disposé à les prendre ?

La fourberie du D^r Parpalaid, qui vend un cabinet sans clientèle à Knock, met en scène une facette possible de la pratique de la médecine : user de la peur primale des personnes pour leur vie, leur santé sur des données qui ne sont pas suffisantes

pour attester d'une maladie ou d'un risque consistant de maladie : « Les gens bien portants sont des malades qui s'ignorent ! »... « Car leur tort, c'est de dormir, dans une sécurité trompeuse dont les réveille trop tard le coup de foudre de la maladie²⁶⁴. » Ne sont-ce pas ces messages qui nous sont adressés dans le domaine de la génétique, en particulier quand les situations ont tendance à être regroupées sous un même terme, comme nous l'avons montré avec les différents tests génétiques ? Jules Romains, par Knock, dénonce l'emprise possible sur les consciences, l'asservissement aisé des personnes à un diktat scientifique et commercial.

Or, on observe bien un déplacement de l'attention du médecin de la maladie vers le risque de maladie afin de la prendre en charge à son stade le plus précoce, parfois même sans signe clinique. Avancée majeure, un réel progrès certes, mais jusqu'où ? Dans quelles conditions pour ne pas risquer un asservissement ?

Le conseil génétique est donc, comme le montre l'exemple du diagnostic prénatal, un exercice très utile et très difficile. Il est des cas où la difficulté de la parole du conseiller en génétique est bien encadrée, pour la maladie de Huntington notamment.

– *La maladie de Huntington : quel conseil pour une maladie sans traitement ?*

Dans l'exemple de la maladie de Huntington, pour laquelle il n'existe à ce jour aucun traitement, il y a épreuve du savoir²⁶⁵ ... à tel point que l'information n'est pas transmise à un enfant afin de ne pas perturber son évolution, sa maturation ; le droit *de ne pas savoir* doit pouvoir être respecté pour chaque personne. Les consultations d'annonce ont ainsi été très travaillées afin que toute personne soit accompagnée de manière pluridisciplinaire pour qu'elle puisse choisir de réaliser ou non le test, pour qu'elle puisse ne pas vivre seule l'annonce de ce diagnostic le cas échéant.

²⁶⁴ Romains J., *Knock ou le Triomphe de la médecine*, Acte II Scène II, Paris, Gallimard, 1993, p. 73.

²⁶⁵ Solhdju K., *L'épreuve du savoir*, Editions Ding Ding Dong, 2015.

Autour des tests génétiques, une équipe pluridisciplinaire est constituée ; on sort du colloque singulier médecin-patient, il y a démultiplication du colloque singulier. Ce sont des décisions si complexes qu'une réflexion éthique est indispensable tant de la part des praticiens que de la part de la société et de ses responsables.

Par l'accroissement des connaissances et ainsi la complexification de la pratique médicale, par les informations qui en résultent, en particulier dans le domaine de la génétique, et qui impactent les différentes dimensions de la personne, la pluridisciplinarité est requise. Face à la complexité de l'information génétique et aux nombreuses représentations symboliques qui l'entourent, le conseiller génétique a un rôle pivot dans l'accompagnement des patients. Il convient cependant d'en mieux définir le rôle et le périmètre selon les spécialités médicales, l'impact de l'information génétique étant très variable d'une maladie à l'autre.

Il convient pour cela, rappelons-le, de différencier au préalable les différentes natures de tests génétiques pour savoir à quoi l'on expose les personnes et leurs médecins : une mutation à pénétrance totale non encore exprimée n'est pas une prédisposition et encore moins un terrain familial (susceptibilité). À l'inverse, une susceptibilité ne doit pas être transformée en mutation à pénétrance totale et à révélation tardive par la pression de la société et de ses acteurs, par la peur ou les fantasmes.

Comment prendre une décision quand on va avoir de plus en plus accès à des données non élaborées, qui ne sont que des probabilités, parfois faibles de surcroît, des données que l'on ne sait pas maîtriser ou qui indiquent l'apparition à un âge plus avancé d'une pathologie qu'on ne sait pas soigner aujourd'hui ?

Le conseiller en génétique, comme nous tous, n'est-il pas influencé par l'image de la maladie et du handicap dans une société qui présente des difficultés éthiques, économiques et sociales ? Ne sommes-nous pas conduits à un eugénisme rationnel par une culture de la performance qui ne s'est que très peu penchée sur la place du handicap ou sur la différence et la richesse de la diversité des êtres et des capacités ?

Les pratiques d'un pays à l'autre s'influencent de plus en plus à l'ère de la globalisation. Si certains tests sont accessibles dans un autre pays, pourquoi s'en priver ? Pourquoi la société priverait-elle ses concitoyens de ces tests qui permettent l'exercice de leur liberté ?

Nous devons prendre conscience de la multiplicité des influences et des informations autour de la génétique qui doivent *in fine* faire sens pour une situation singulière. Comment ?

Donner sens à une multiplicité d'informations

L'information génétique est, plus que toute autre information médicale, multiple. Elle comporte des informations de différentes natures et portées. Pour prendre sens, elle se forme des désirs et fantasmes du patient et du médecin que nous avons exploré dans le premier chapitre, des données disponibles par différentes investigations scientifiques et cliniques, mais aussi des informations et significations que la société véhicule à travers une hiérarchie des valeurs et une organisation politique. Nourri de toutes ces informations et touchant notre passé et notre avenir, entre héritage de gènes et prédiction des mutations, un nouveau sens peut être donné à son histoire personnelle avec des conséquences psychologiques majeures.

Illusion informative

Marcela Gargiulo et Alexandra Durr accompagnent des personnes atteintes de la maladie de Huntington ou des personnes porteuses de la mutation. Elles précisent les différentes informations contenues dans l'information génétique entre désir, disponibilité et pertinence :

« L'information génétique donne lieu à une série d'informations de nature et de pertinence différentes. Il y a les *informations désirées*, pour lesquelles l'examen a été prescrit ou sollicité ; il y a les *informations pertinentes, mais non sollicitées* (incidentes et/ou secondaires) ; il y a les *informations disponibles* dont la pertinence et l'utilité clinique ne sont pas encore établies, mais qui le seront peut-être à terme²⁶⁶. »

Elles poursuivent en indiquant que « le séquençage à haut-débit, qui lit l'ensemble d'un génome, générera nécessairement un nombre élevé d'informations

²⁶⁶ Gargiulo M. et Durr A., « Anticiper le handicap. Les risques psychologiques des tests génétiques », in *Esprit*, juillet 2014, pp. 52-65.

non ciblées. Rappelons ici une certaine « illusion informative » que créent les possibilités prédictives de la génétique²⁶⁷.

Illusion informative, car derrière une information que le médecin peut croire purement scientifique, il y a différentes réalités à prendre en compte : les incertitudes que nous avons énoncées dans les chapitres précédents, la réalité psychique du consultant, la représentation de la maladie et de la génétique de la personne, la dimension familiale de l'information, etc. En effet, parmi ces informations, certaines ne sont pas strictement individuelles, mais familiales, et sont donc utiles à l'entourage du patient. Ainsi, sous le vocable de *l'information*, se mêlent des informations de différentes natures, réalités et portées. Nous souhaitons ajouter ici l'ensemble des informations, ou dites informations, véhiculées par la société et notamment par les médias qui vont influencer la perception qu'ont les personnes de l'information génétique et de la maladie qui les concerne.

Ainsi, il y a illusion du médecin qui pense révéler une information purement scientifique, entendons ici rationnelle, efficace, binaire presque : il y a mutation ou pas, le destin de la personne est scellé alors même que nous ne maîtrisons pas les événements autres de sa vie. Marcela Gargiulo indique aussi la nature de l'illusion du patient : elle « consisterait à fonctionner sur un mode opératoire comme s'il n'était que le destinataire d'une information rationnelle et maîtrisable. Alors qu'une telle annonce est susceptible de mobiliser à la fois des mécanismes de défense et toute une fantasmagorie de la transmission à travers les générations²⁶⁸ ».

Interrogeons-nous en effet une fois encore sur la capacité des personnes en situation de vulnérabilité à distinguer ces différents afflux d'informations et si celles-ci font partie d'un protocole de soin ou de recherche. Le CCNE rappelle la « porosité entre le domaine de l'information et celui de l'exploitation des données de séquences d'ADN, conservables et utilisables » et poursuit en estimant que « c'est là sans doute un bouleversement éthique majeur » dans l'implication du patient. « Être, dès la phase d'obtention de l'information génétique, dans un

²⁶⁷ *Idem*.

²⁶⁸ Gargiulo M., « Tests génétiques présymptomatiques pour des maladies à révélation tardive : la tension entre conscience, liberté et destin », in *Traité de bioéthique*, tome II, *op. cit.*, p. 546.

processus d'implication/participation, dont l'individu n'a pas nécessairement conscience, mais dont il est le cœur²⁶⁹ ».

Cette multiplicité des informations, qui influenceront sur l'information singulière perçue par le patient, nous invite à tenir compte des bouleversements qui ont été opérés dans la société et qui influencent aujourd'hui la capacité interprétative et informative de tous.

Nouvelle hiérarchie des valeurs et « Génopolitique »

L'enseignement de Pierre Le Coz sur la hiérarchie des valeurs dans notre société est ici précieux. Les mœurs ont changé, nous dit-il, il y a eu un changement dans la hiérarchie des valeurs.

– Subordination de la dignité et logique gestionnaire

Priment actuellement le droit au bonheur et la liberté individuelle, et non plus la dignité qui devient une valeur subordonnée et relative aux premières. En effet, certains estiment que, n'accédant plus à la liberté et au bonheur, comme dans certains cas de grande dépendance, nous perdons notre dignité. Ces raisonnements sont soutenus par exemple par l'Association du Droit de Mourir dans la Dignité, qui déclare que nous pouvons perdre notre dignité quand nous perdons la libre disposition de nous-mêmes. C'est ainsi qu'une volonté de gérer sa dignité, et ainsi sa vie et sa santé, comme un bien consommable, voire furtif est née.

Ce caractère gestionnaire prend sa source à différents niveaux. D'abord, les activités médicales sont inscrites dans une institution, ce qui sous-entend une organisation, un contrôle, une planification, un budget pour les soins de personnes membres d'une société. Cette organisation devra répondre aux besoins de ces personnes ainsi qu'à la politique de santé de cette société dont les enjeux sont la santé des personnes et son articulation avec des contraintes sociales et économiques.

²⁶⁹ CCNE, avis préc., p. 32.

On sort donc ici de la relation médecin-patient, du colloque singulier, pour entrer dans la sphère de la politique de santé publique. Il est légitime de combiner une logique de gestion au souci thérapeutique. Mais nous voyons poindre ici le risque que les logiques utilitaristes, où l'homme est objectivé, combinées à la nouvelle perception de la dignité, prévalent sur le souci des personnes.

Au niveau de son corps, l'homme est morcelé en organes que l'on cherche parfois à remplacer et la gestion nécessaire des « dons » qu'elle suppose. Mais l'esprit gestionnaire risque de s'étendre au corps dans son ensemble et également à la vie. Nous avons vu à travers l'histoire des politiques hygiénistes et ce à quoi elles ont pu aboutir : les conseils s'étant transformés en ordre, en exclusion, et parfois même en crime contre l'humanité.

Nous organisons aujourd'hui de grandes campagnes de prévention. Nous envisageons d'organiser et de gérer la sexualité et la fécondation. La génétique joue ici un rôle décisif. En effet, elle permet d'envisager une médecine préventive dans certaines pathologies, de prendre en charge des patients plus précocement, et donc de ralentir voire de maîtriser l'évolution de la maladie. Mais elle est parfois prédictive sans pouvoir être préventive : son rôle est alors de rendre possible une gestion des naissances et des choix procréatifs.

– *Tentation de la « Génopolitique »*

Le caractère gestionnaire prend sa véritable signification dans le cadre de la santé publique, de la gestion de la santé des populations. On en arrive au *Biopolitique* de Michel Foucault²⁷⁰ qui, par extension, devient aisément aujourd'hui le « Génopolitique ». On analyse les faits et modes de vie au sein d'un ensemble par et pour le pouvoir politique. La santé du patient prend moins d'importance que la santé d'une population, d'une collectivité. Le patient devient une statistique. La génétique et la démultiplication des tests dits « prédictifs » avec leurs probabilités ne permettent-elles pas cet avènement du biopolitique ? L'évaluation de la qualité du génome est d'actualité... pour la personne ou pour la société et sa stabilité

²⁷⁰ Foucault M., *Naissance de la clinique*, Paris, PUF, 1963.

politique. L'utilité du patient pour la collectivité peut facilement se transformer en inutilité, voire en nuisance.

Michel Foucault, dans *Naissance de la clinique*, éclaire les différentes positions qui ont été données à la médecine dans l'espace politique. L'importance des épidémies et la précarité de la pratique médicale ont associé, dans les années qui précèdent la Révolution et après elle, médecine et politique. La création de la Société royale de Médecine en 1776 en témoigne. Un contrôle politique s'établit sur la médecine. Le rôle de cette Société s'élargit : « organe de contrôle des épidémies, elle devient peu à peu un point de centralisation du savoir, une instance d'enregistrement et de jugement de toute l'activité médicale » pour devenir ensuite « l'organe officiel d'une conscience collective des phénomènes pathologiques ; conscience qui se déploie au niveau de l'expérience comme au niveau du savoir, dans la forme cosmopolitique comme dans l'espace de la nation²⁷¹ ». Est né par la suite le Tribunal de la Salubrité, une « police des connaissances » qui dénonce les abus et fautes professionnelles, à côté duquel a été développé un Exécutif, « haute et grande police sur toutes les branches de la salubrité » : enquêtes, bonnes pratiques, publications, etc.

Peut alors coïncider l'espace médical avec l'espace social : « on souhaite un contrôle statistique de la santé grâce au registre des naissances et des décès » avec un accès aux maladies, au genre de vie, à la cause de la mort, etc. ; « on demande que la conscience de chaque individu soit médicalement alertée » ; « le lieu où se forme le savoir [...] c'est une conscience médicale généralisée, diffuse dans l'espace et dans le temps, ouverte et mobile, liée à chaque existence individuelle, mais aussi bien à la vie collective de la nation²⁷² ».

Le médecin a déjà ici un rôle politique de surveillant de la santé, contrôlé par des instances reliées au gouvernement. S'y ajoute le rôle d'enseignant afin que toute personne prenne conscience de son rôle pour sa santé et pour la santé de la nation. Naissance d'une responsabilité collective.

²⁷¹ *Idem*, pp. 27-28.

²⁷² *Ibid.*, p. 31.

– *Pour la disparition totale de la maladie par la génétique ?*

Foucault poursuit en indiquant l'émergence de deux grands mythes dans les années qui succèdent à la Révolution et que nous observons, à quelques modifications près, encore à l'œuvre aujourd'hui : le « mythe d'une profession médicale nationalisée » et le « mythe d'une disparition totale de la maladie dans une société sans troubles et sans passions, restituées à sa santé d'origine ». Par le premier mythe, le médecin est investi sur les corps des mêmes rôles et pouvoirs que ceux exercés par le clergé sur les âmes. Le médecin est l'instrument de la nation qui assure l'assistance aux malades. Il exerce là où les besoins de la nation l'exigeront. Il est responsable de ses actes et rend compte à des instances supérieures. L'autre mythe de la disparition de la maladie procède d'une réflexion qui suggère que les maladies varient selon les époques, les lieux, liées aux « conditions d'existence et aux modes de vie des individus » : guerres et famines du Moyen-Âge entraînent peur et épuisement et ainsi apoplexies et fièvres ; la montée de l'égoïsme avec un sentiment moindre pour la Patrie aux XVI et XVII^e siècles associée à la richesse entraînent luxure et gourmandise pour les uns et ainsi maladies vénériennes et encombrement des viscères et du sang, etc.

Ces deux mythes ont-ils été contredits par la science et par la génétique en particulier ? Assez peu finalement. En effet, le médecin est toujours dans un rôle d'« instrument » au service de la santé des individus et des populations. La génétique par sa dimension familiale, voire populationnelle, accentue pour une part cette dimension plus large de la pratique médicale. Quant au deuxième mythe, la médecine, et en particulier la génétique, ne nous donne-t-elle pas des indications diététiques, de modes de vie à respecter ? En outre, les promesses des réparations-manipulations du génome à l'envi ne nous laissent-elles pas entrevoir à court terme la disparition totale de la maladie ? Associé au fait que la nation assure cette assistance sanitaire, ne sommes-nous pas redevables de cette générosité, responsables donc d'être en bonne santé ou de mettre au monde des personnes en bonne santé ? Naissance du *Géopolitique*.

– *De la norme génétique ?*

Foucault ajoute qu'à partir du XIX^e siècle, la médecine s'ordonne à la normalité plus qu'à la santé ; « c'est par rapport à un type de fonctionnement ou de structure organique qu'elle forme ses concepts et prescrit ses interventions ». La connaissance physiologique, introduite par Claude Bernard, va s'imposer à toute réflexion médicale. C'est « l'opposition entre sain et morbide », la « bipolarité médicale du normal et du pathologique », qui animent alors la réflexion médicale et celles des différentes sciences de l'homme qui se sont développées. On part de la mort, du pathologique, de la négativité pour décrire le normal et définir des normes. D'un génome imparfait, construisons un génome parfait.

Les valeurs seuil aujourd'hui, l'*Evidence Based Medicine*, la multiplication des données personnelles, mêmes incidentes et secondaires qu'il est conseillé de conserver, la multiplication des tests génétiques et le développement du séquençage à très haut débit, le tout associé à des politiques de santé publique, des lobbies médiatico-idéologico-politiques, mais aussi des réalités socio-économiques qui ne permettent pas toujours d'assumer l'état malade ou le handicap, ne tendraient-ils pas à indiquer, comme le disait Foucault pour l'époque décrite, que « la première tâche du médecin est politique » ?

Foucault, dans son cours au Collège de France entre 1978 et 1979 intitulé *Naissance de la Biopolitique*²⁷³, est revenu sur ce qu'il indique comme étant le cadre dans lequel la Biopolitique est apparue aux XVIII^e et XIX^e siècles : le Libéralisme avec ses bonnes intentions et peut-être certains de ses paradoxes qui peuvent éclairer certains des paradoxes autour de la pratique médicale. « Alors que la pensée libérale dans sa version la plus classique oppose la société à l'État, comme la nature à l'artifice ou la spontanéité à la contrainte, Foucault met en évidence le paradoxe que constitue leur relation. La société, en effet, représente le principe au nom duquel le gouvernement libéral tend à s'autolimiter [...] Mais elle forme également la cible d'une intervention gouvernementale permanente, non pour restreindre, sur le plan pratique, les libertés accordées formellement, mais pour produire, multiplier et garantir ces libertés dont a besoin le système libéral. La société, ainsi, représente à

²⁷³ Foucault M., *Naissance de la Biopolitique*, Paris, EHESS - Seuil - Gallimard, 2004.

la fois “l’ensemble des conditions du moindre gouvernement libéral” et “la surface de transfert de l’activité gouvernementale”²⁷⁴. » En remplaçant un instant le mot *société* par *médecine*, nous comprenons la naissance de la Biopolitique.

– *Retour au primat de la dignité pour une santé publique au service de l’art médical*

Pourtant, il ne s’agit pas ici de dire que la santé publique n’a pas lieu d’être, elle est nécessaire pour viser l’égal accès aux soins, pour faire vivre et progresser la médecine, en organisant, en gérant les avancées scientifiques et médicales, l’arbitrage des coûts et des priorités. Toutefois, elle ne doit pas être au détriment du respect de la dignité humaine. La hiérarchie des valeurs doit être respectée pour permettre un État au service des personnes, un État au service des instances responsables des conditions de l’exercice médical et de la multitude des colloques singuliers médecin-patient qui se vivent chaque jour.

Kant nous accompagne dans ce primat de la dignité humaine. Il invite à la différence entre prix, objet de gestion, et dignité : « ce qui a un prix peut aussi bien être remplacé par quelque chose d’équivalent ; au contraire, ce qui est supérieur à tout prix, ce qui par suite n’admet pas d’équivalent, c’est ce qui a une dignité²⁷⁵. »

Sans le primat du respect de la dignité humaine, la principale tâche du médecin est politique, est l’assurance que la personne effectivement malade ou potentiellement malade fait ce que les instances de contrôle supérieures prescrivent. Dans quel règne sommes-nous alors ? La personne humaine aurait un prix, un coût, une valeur marchande, économique. Or, ne parle-t-on pas de prise en charge médicale ? Si la personne a un coût, le risque est de la réduire à ce coût et de vouloir en faire l’économie.

On entend par ailleurs que la « santé n’a pas de prix », mais cela n’entraîne-t-il pas des excès, des comportements irresponsables et une perte de conscience du coût de la santé. Autant de maux qui nuiraient à terme au fonctionnement de

²⁷⁴ Senellart M., « Situation du cours », in *Naissance de la Biopolitique* de M. Foucault, Paris, EHESS - Seuil - Gallimard, 2004, p. 336.

²⁷⁵ Kant E., *Fondements de la Métaphysique des mœurs*, Paris, Delagrave, [1785] 1978, p. 160.

l'institution médicale, à la pratique de chaque médecin, aux patients d'aujourd'hui et de demain.

La voie qui nous est proposée alors n'est-elle pas le primat de la dignité humaine associée à notre responsabilité vis-à-vis de celle du tiers ? On voit à quel point est essentielle la question du tiers, surtout dans le contexte actuel d'individualisme gestionnaire. C'est peut-être, une fois ces préambules posés, que pourront se décider les priorités de recherche, de soins, les conditions de travail des professionnels de santé et de ceux qui les entourent, etc. N'est-ce pas en ayant l'assurance du respect de sa dignité que chacun pourra accepter des décisions au bénéfice des autres ?

Pendant longtemps, la réflexion éthique ne s'est intéressée qu'au colloque singulier médecin-patient. Du fait de ces évolutions, la relation médicale ne se limite plus à ce rapport intime centré sur le patient, mais pèse sur elle la société tout entière. La dimension sociale rentre dans la sphère privée, où se tenait jusqu'ici la médecine, car des actes médicaux sont susceptibles de porter atteinte à la dignité humaine et concernent ainsi chacun. Les médias contribuent à cet élargissement social de chaque acte médical à l'occasion de trop nombreuses « affaires ».

Ainsi, en prise avec plusieurs informations attendues et incidentes, avérées et incertaines, influencées par les représentations familiales et sociétales et l'organisation politique de la santé, des risques psychologiques majeurs existent d'autant qu'un résultat génétique revisite l'histoire personnelle de chacun dans sa temporalité et son rapport aux autres.

Résultat génétique et nouvelle flèche du temps

Le résultat d'un test génétique, de paternité biologique, diagnostique ou encore un test révélant un risque important de développer une maladie, a une incidence majeure sur la personne revisitant son histoire, ou faisant entrer son avenir potentiel dans son présent.

« La flèche du temps est renversée, elle va du présent vers le passé, donnant à celui-ci des significations nouvelles, opérées après coup. [...] Le passé a

une importance majeure dans la manière de vivre l'ici et maintenant que l'annonce impose. Par un travail d'historisation, le sujet sera amené à évoquer et mettre en lien des événements passés, réels ou fantasmatiques, qui pourront acquérir une nouvelle signification. Le potentiel traumatique de l'annonce est d'autant plus actif qu'il vient s'inscrire sur un fond d'impréparation psychique [...]

La prédiction que comporte le résultat du test raccourcit notablement la temporalité qui sépare l'état de santé de l'état de maladie [...] Dans ce sens, un tel test présymptomatique peut produire un télescopage du temps : l'avenir peut devenir présent²⁷⁶. »

Les risques psychologiques associés au résultat génétique et son intégration dans le contexte sociétal et politique de la personne expliquent la revendication de certaines personnes de leur *droit de ne pas savoir*. La révélation génétique change notre rapport au temps, passé, futur et présent. Elle transforme la vie, et ainsi le rapport à soi et aux autres.

En raison de ces transformations, il nous semble indispensable que les patients bénéficient également d'un accompagnement psychologique grâce auquel ils se préparent à l'annonce du résultat du test génétique pour envisager les différents possibles et leurs conséquences. Ils pourront mieux discerner sur le bien-fondé de *savoir* ou *ne pas savoir*.

Rappelons-le, il convient que cette anticipation du résultat avec le conseiller en génétique et le psychologue tienne compte des incertitudes sous-jacentes. Ces incertitudes sont incluses dans les données issues des différentes techniques ou bien liées au risque lui-même : sauf dans de rares cas, un test génétique ne donnera qu'une estimation d'un risque et ne prédira donc jamais avec certitude l'avenir. « La santé de l'anticipation, c'est son ouverture à l'imprévisible ! Une anticipation tempérée adaptative ne correspond pas à une (chimérique !) prévision exacte du

²⁷⁶ Gargiulo M. et Durr A., art. préc., pp. 52-65.

futur, mais bien à une inscription dans un processus de symbolisation de la diversité et de la complexité des scénarios possibles²⁷⁷. »

Arrêtons-nous en effet un instant sur la réalité des pratiques et le vécu des personnes malades. Lors d'une enquête par entretiens semi-directifs auprès de représentants d'associations de malades²⁷⁸, il nous a été rapporté bon nombre de situations d'annonce inhumaines. Le cri d'alarme de ces associations depuis une vingtaine d'années a permis une nette amélioration, mais les progrès à réaliser en la matière restent colossaux : des annonces par téléphone, des annonces sans précaution, voire violentes, sont encore trop fréquentes.

Je peux témoigner moi-même pour une personne ayant une maladie rare, pour laquelle a été réalisé un test dont les résultats lui ont été transmis deux ans après, sur son répondeur. Alors que les tests s'étaient révélés négatifs en 2012, un conseiller génétique lui a récemment expliqué que le test effectué à l'époque n'était peut-être pas suffisamment performant et qu'il faudrait sans doute en pratiquer un nouveau. Le tout par téléphone, en expliquant les risques d'une extension de la maladie à d'autres parties de l'organisme... Les représentants d'associations de malades interrogés réclament à l'unisson le respect de la temporalité des personnes, c'est-à-dire la prise en compte de leur temps de compréhension, d'appropriation des informations.

Ainsi, l'information génétique revêt en réalité une multitude d'informations, mais aussi des illusions et des influences. Dans un contexte de primat de bonheur et de liberté individuels et de rapports de plus en plus étroits entre médecine et politique, nous sommes incités à une conduite gestionnaire de notre santé et à des représentations objectives de soi et des autres. La génétique a de surcroît, par la transmission des gènes d'une génération à l'autre et sa capacité prédictive, des

²⁷⁷ Missonnier S., « Périnatalité prénatale, incertitude et anticipation », in *Adolescence* ; 1, 2006, pp. 207-224.

²⁷⁸ d'Audiffret D., de Montgolfier S., "Genetic disclosure to relatives: points of view and roles of patients' associations – consequences of a new legal framework in France", Poster, *European Society of Human Genetics*, 2016 – Annexe VIII.

conséquences majeures sur le ressenti des personnes s'inscrivant dans une nouvelle histoire familiale et temporelle. Comment donner un sens à travers ces différentes informations et représentations à l'information génétique pour qu'elle contribue à la confirmation de leur dignité intrinsèque et qu'elle permette d'exprimer leur liberté et responsabilité vis-à-vis de tiers ?

Nos recommandations, après ces différentes investigations auprès des professionnels de santé et des représentants d'associations de personnes malades, visent à définir précisément, selon les pathologies et leurs spécificités, les rôles des différents acteurs et de les former non seulement aux enjeux de la génétique, mais aussi à l'annonce des résultats, comme à l'accompagnement de leur compréhension. « Racontez-moi ce que vous avez compris lors de notre dernière rencontre... »

Nous avons également envisagé la désignation d'une personne de confiance pour assurer l'accompagnement du patient soumis au test et sa compréhension de l'information qui lui est destinée.

L'enjeu de ces préconisations²⁷⁹ est de permettre à chacun l'exercice de sa liberté et de sa responsabilité, et de lui témoigner de sa dignité. Un travail d'herméneutique qui intègre ces différentes informations et représentations est indispensable. Car quand un droit à l'information est revendiqué en génétique, il convient de se demander ce qu'il revêt et comment il peut s'exercer au service des personnes.

²⁷⁹ d'Audiffret Van Haecke D., de Montgolfier S., "Genetic diseases and information to relatives: practical and ethical issues for professionals after introduction of a legal framework in France", in *European Journal of Human Genetics*, 2018 – <http://rdcu.be/HTY0>.

Droit à l'information et génétique : herméneutique de l'incertain et du fantasmatique

Le Droit à l'information est reconnu comme un droit fondamental du patient afin de lui permettre de donner un consentement éclairé. Le patient doit être informé sur son état de santé, sur les choix thérapeutiques qui peuvent lui être proposés, et sur leur mise en œuvre. L'information du patient doit être accessible et loyale. Il est formulé dans la charte du patient hospitalisé, dans le Code de Déontologie médicale, et dans la loi du 4 mars 2002²⁸⁰, dont il a été l'un des principaux enjeux. Le droit à l'information en génétique revêt les mêmes exigences, mais doit, comme nous l'avons vu précédemment, prendre en considération diverses influences, des incertitudes et du fantasmatique.

La dialectique de l'information

La rencontre entre le médecin et le malade, qui demande qu'on respecte son droit à l'information, est aujourd'hui protégée par le secret médical. En effet, le secret médical est un droit du patient et du médecin ; rien ne lui est opposable. Seul le patient, ou la loi dans certains cas, peuvent autoriser sa levée.

– Droit à l'information des personnes malades

Reconnaître des droits aux personnes malades est la marque de la reconnaissance de leur autonomie (loi du 4 mars 2002). L'autonomie du patient caractérise sa liberté, son droit à l'autodétermination. Or, il n'y a pas de liberté si l'information n'est pas précise et loyale. Il n'y a de consentement libre qu'éclairé. L'article 35 du Code de déontologie²⁸¹ exprime les critères de l'information : « Le médecin doit à la personne qu'il examine, qu'il soigne ou qu'il conseille, une information loyale, claire et appropriée sur son état, les investigations et les soins qu'il lui propose... » En quoi consiste cette information ?

²⁸⁰ Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé.

²⁸¹ Art. R.4127-35 du code de la santé publique.

Dans ce même article, observe Pierre Le Coz²⁸², l'on passe de la personne à la personnalité : « Tout au long de la maladie, [le médecin] tient compte de la personnalité du patient dans ses explications et veille à leur compréhension. » Il s'ajuste au fil du temps à la personnalité, au caractère, aux traits psychologiques de la personne malade.

Le médecin a donc l'obligation de donner une information claire, loyale, appropriée *et* adaptée. Et ceci ne peut se faire qu'en connaissant la personne malade, en prenant le temps de la connaître. Pourtant, on demande au médecin de donner immédiatement une information, ce qui suppose qu'il sache de manière intuitive en face de quelle personnalité il se trouve.

– *Une mise en forme*

Pierre Le Coz souligne que, pour Aristote, informer se compare à la mise en forme d'une matière. Ainsi, pour connaître la personnalité du patient, pour comprendre la « matière » qui compose l'espace mental et affectif de celui à qui on parle, il convient d'être dans un mode de passivité autant que d'activité. Pour le médecin, informer son patient revient à savoir mettre en forme la « matière affective » de ce dernier, inquiété et vulnérabilisé par la maladie. La matière est ce qui résiste. L'idée même de matière nous renvoie à la préexistence de quelque chose : « la matière est le sujet premier de chaque chose ». Le patient arrive avec son histoire, une matière d'idées, de souvenirs, d'*a priori*. Le patient associe à chaque mot du médecin tout ce qu'il a déjà pu entendre. Cette matière est donc une énergie potentielle et une force d'inertie.

Informer est alors un art et non une science. Le sculpteur in-forme le bois pour en faire une statue. Il doit y avoir une dialectique de l'information : cheminer avec le patient, utiliser son discours dans l'expression de l'information pour qu'elle soit vraie dans son contenu et appropriée dans sa forme.

Face à cela, la prise en charge du malade peut parfois être perçue comme un poids pour le médecin qui se cachera derrière le jargon médical ou des aspects techniques difficilement accessibles au patient. Parfois, il sera même agressif vis-

²⁸² Pierre Le Coz, espace éthique de l'AP-HP.

à-vis du patient ce qui lui permettra d'éviter le dialogue et les questions. La prise en charge du patient sera, on l'espère, dans la plus grande partie des cas, un travail de mise en forme de l'information pour permettre au récepteur de l'accueillir. Le patient veut l'information, non pas l'information brute, mais enrichie de l'engagement du médecin. La matière du patient est animée par le désir de trouver l'information qui convient, associé à la force d'inertie évoquée plus haut.

L'information est donc l'art de mettre en forme ce qui arrive de l'extérieur, grâce au savoir médical et ce qui se présente de l'intérieur, selon la « matière » à disposition. Ces expériences de mise en forme auprès de différents patients transforment le médecin et contribuent, selon sa « matière affective propre », à faire évoluer sa pratique médicale, voire sa conduite de vie.

Pour Hippocrate²⁸³ déjà, la relation de soin était une relation de personne à personne où le médecin, en tant qu'homme de science et de savoir-être, devait traduire la description subjective du patient en un savoir, en diagnostic, pronostic...

Pour construire une éthique d'accompagnement des évolutions des pratiques médicales, nous avons besoin d'une étude épistémologique nous permettant de savoir comment le médecin traduit, quels sont son « vocabulaire » et sa « grammaire », afin de comprendre pourquoi il a traduit d'une certaine manière, et s'il ne pouvait pas traduire autrement pour construire une meilleure relation.

Hoerni disait que « la forme sous laquelle l'information est apportée est capitale. [Les informations] doivent apparaître naturelles, non terrifiantes, claires, sur l'essentiel, non pléthoriques, écrites ou répétées... » *Apparaître* ? L'emploi de ce verbe peut sembler antinomique de la loyauté que le médecin doit au patient. Ces paroles vont-elles à l'encontre de la vérité demandée par les patients pour pouvoir consentir librement, exprimer leur volonté, faire leur choix, exercer leur liberté, assumer leur autonomie ? Par ce raisonnement, la vérité devient-elle une notion relative dans l'exercice médical ? Adaptation et mise en forme de la matière du patient sont-elles incompatibles avec la vérité ? Nous ne le croyons pas.

²⁸³ Hippocrate, *De l'art médical, Introduction*, Paris, Le Livre de Poche, [~400 av. J.-C.] 1994, pp. 23-42.

L'art de la dialectique peut ici nous aider à comprendre et à trouver la bonne épistémologie de la « traduction ». Selon Hegel²⁸⁴, pour s'approcher du vrai, il faut aller au-delà de la logique binaire de séparation. Une parole dialectique ne se mettra jamais en porte-à-faux avec la « matière » du patient, ses paroles, son interprétation de la maladie, ses culpabilités, ses croyances. Avec Hegel, on comprend que l'erreur totale dans les interprétations que donne le patient n'existe pas ; le faux ne tourne pas le dos au vrai. Le partiellement vrai a son intérêt. Il doit être respecté, reconnu : il faut le métamorphoser et l'amener à une connaissance plus rationnelle. L'art de la dialectique justifie les perceptions parfois erronées du patient afin de les transformer, d'opérer un déplacement de celles-ci vers un plus grand *logos*.

Cela ne peut pas être comparé à de la manipulation perverse d'une personne en état de vulnérabilité ni transformé en une subtile rhétorique de la persuasion du fort au faible. Le médecin pourra essayer de convaincre tout au plus, mais il ne pourra pas détourner le désir du patient ni le sens de ses paroles. Le médecin peut échouer dans sa mise en forme et l'information ne sera alors pas intégrée par le patient. Il conviendra de s'assurer que le patient a bien compris, ce qui passera parfois par la répétition ou par une autre manière de mettre en forme, mais le médecin ne peut pas imposer sa « vérité » au patient. Sinon, il n'y aura pas d'adhésion au soin préconisé, d'observance au traitement, ou de bien-être dans la relation.

La simplicité est nécessaire pour la clarté de l'information et donc pour la compréhension du patient, mais elle est insuffisante. Le patient pouvant se réfugier dans le déni quand l'information est trop simple ou violente à entendre et appréhender. C'est en cela que nous revenons ici à l'art de mettre les formes pour mettre en forme. N'y a-t-il pas parfois un risque de se détourner de la vérité dans l'exercice de la mise en forme ? Peut-on éviter d'inquiéter en révélant des pronostics pénibles ? Le ton de voix, la présence parfois silencieuse, mais empathique, la lumière du visage sont également des informations pour le patient afin qu'il ne soit pas seul face à la maladie. La communication non verbale est essentielle dans le rapport au patient.

²⁸⁴ Hegel G.-W.-F., *Phénoménologie de l'esprit*, trad. J. Hyppolite, Paris, Aubier, 1976.

Il s'agit donc de rentrer dans le système de représentation du patient pour l'amener à une position plus rationnelle sur sa maladie. C'est un défi encore plus grand dans le domaine de la génétique avec ses probabilités qui semblent inscrire un présent dans un destin figé et avec ses mécanismes de transmissions héréditaires qui revisitent nos liens familiaux et leur histoire. Cela ne peut se faire qu'en invitant le patient à participer à l'alliance thérapeutique. Informer revient donc à révéler, ce qui implique transmettre et pour cela concevoir la forme à donner à l'information génétique. Il s'agit, encore une fois, de s'adapter à la matière particulière de chaque patient en quête de vie heureuse. Il n'y a donc aucune règle universelle.

Information consciente et inconsciente en résonance

L'information jusqu'ici ne semble donnée que par le médecin qui prendra simplement en compte les paroles de son patient. Mais l'information a une autre dimension : ce que donne le patient au médecin dans la confiance, même sans le savoir, que ce soient les données de son corps ou, au-delà, de sa personnalité, sur sa situation sociale, familiale, et tout ce que le médecin perçoit sans que le patient n'en ait conscience. Le médecin, analysant et comprenant l'état du patient, accédant à des données inaccessibles au patient en raison de son art médical, doit-il tout dire à ce dernier, l'informer de toute la vérité qu'il perçoit ?

Le Code de déontologie médicale du 6 septembre 1995 reconnaît à la charge du médecin le devoir de donner une information « loyale, claire et appropriée », mais prévoit de retenir l'information si elle risque de nuire à l'efficacité thérapeutique²⁸⁵.

La loi du 4 mars 2002 donne, quant à elle, le droit à l'information, afin de pouvoir exprimer sa volonté. Le médecin doit respecter ce droit même s'il pouvait être opposé au fait de transmettre l'information. Ceci ne va-t-il pas à l'encontre du

²⁸⁵ Art. 35 : « [...] Toutefois, dans l'intérêt du malade et pour des raisons légitimes que le praticien apprécie en conscience, un malade peut être tenu dans l'ignorance d'un diagnostic ou d'un pronostic grave, sauf dans le cas où l'affection dont il est atteint expose les tiers à un risque de contamination [...] »

Code de déontologie ? L'accès au dossier médical, à toutes les données, est-il requis pour le bien thérapeutique du patient ? Le dossier médical comporte en outre toutes les observations que l'équipe soignante pourra faire au sujet du patient, sans qu'elles soient toutes objectives pour autant. Certaines données subjectives sont pourtant nécessaires pour la continuité dans la prise en charge du patient par les différents interlocuteurs qu'il est susceptible de rencontrer. En dehors de ces observations subjectives, mais précieuses, toutes les données cliniques, prescriptions et autres soins y seront aussi retranscrits. Demain, le séquençage du génome entier y sera conservé avec des données déterminantes pour l'avenir, mais aussi des données de recherche ou exprimant des susceptibilités. Comment accompagner cette lecture pour éviter l'expression de fantasmes et de réactions psychologiques graves ?

Rappelons ici l'importance d'une éthique de l'incertitude en plus de l'éthique de l'information. Sans la transparence requise sur les incertitudes sous-jacentes à la médecine en général et à la génétique en particulier, aucune éthique de l'information ne suffira à l'exercice du choix libre et éclairé des patients, tel que la loi le requiert. Le risque et l'incertitude génétiques nous placent aux limites de l'information et du consentement.

Information génétique : mauvais augure ou don ?

L'information élaborée par les médecins requiert donc de leur part une somme de compétences et un engagement qui nous semblent l'assimiler à un don. Comment parler de don lors de l'annonce d'une mutation délétère pour le patient ou pour un membre de sa famille ? Comment parler de don quand certains professionnels de santé que nous avons interrogés se comparent à des « *oiseaux de mauvais augure* » ? À quelles conditions l'information génétique est-elle un don ? Pourquoi parle-t-on de *don-nées* génétiques ? Qu'est-ce qu'un don ?

« Là où dans l'échange économique, on parle d'intérêt et de calculs des utilités, dans le don, on parle plutôt de gratuité et de sacrifice ; là où dans l'échange économique on parle de dette, dans le don on parle de gratitude libre. Le don est une catégorie conceptuelle générale qui inscrit la vie

éthique dans l'ordre de la réciprocité asymétrique. [...] Mais, en même temps, le don est aussi un moyen d'établir des relations entre acteurs (personnes). Le don est un échange, dans la mesure où il implique une certaine exigence de réponse²⁸⁶. »

Nous pourrions également dire que le génome est donné par les parents et reçu par l'enfant, établissant ainsi une relation singulière entre ces êtres, ouverts à autrui, mais avec la possibilité d'une déception quand ce don est imparfait, quand une mutation délétère est présente dans ce génome et va s'exprimer.

« Le don a sa raison d'être dans l'ouverture à autrui et naît dans l'espérance d'une réponse. Mais, en même temps, en se constituant en dehors du calcul des coûts et des avantages, il s'ouvre toujours sur la possibilité d'un refus ou d'une déception. La même signification étymologique du mot *don* renvoie d'ailleurs au radical indo-européen *do* qui signifie non seulement *donner*, mais aussi *recevoir*. Et le fait de donner et recevoir constitue le tissu même de la vie : à partir du lait donné à l'enfant par la mère et du lait reçu par l'enfant, la vie humaine est structurée par des gestes, des paroles et sentiments qu'on donne et reçoit et nous permettent d'établir des relations, de vivre en société et de nous exprimer en tant qu'êtres humains²⁸⁷. »

Ce questionnement nous éclaire sur la finalité de l'information. Qu'elle soit ou non porteuse de conséquences douloureuses, elle doit être conçue comme un don pour la personne. L'information génétique est donnée par les professionnels de santé et reçue par la personne dans toutes ses dimensions physique, psychologique, spirituelle, familiale et sociétale.

Quand le génome est un don blessé, imparfait, quelle issue pour l'échange à construire, pour cet imprévisible qui nous est révélé, pour cette incertitude douloureuse et inscrite dans notre héritage, notre présent et notre avenir ? La

²⁸⁶ Marzano-Parisoli M.-M., *Penser le corps*, Paris, PUF, coll. « Questions d'éthique », 2004, p. 143.

²⁸⁷ Marzano-Parisoli M.-M., « Don et réciprocité », in *Dictionnaire d'éthique et de philosophie morale*, tome I, dir. M. Canto-Sperber, Paris, PUF, 2004, p. 550.

réflexion d'Hannah Arendt sur le rôle de la promesse et du pardon pour ouvrir un avenir dans des relations sociales blessées peut nous guider :

« La rédemption possible de la situation d'irréversibilité — dans laquelle on ne peut défaire ce que l'on a fait, alors que l'on ne savait pas, que l'on ne pouvait pas savoir ce que l'on faisait — c'est la faculté de pardonner. [...] Contre l'imprévisibilité, contre la chaotique incertitude de l'avenir, le remède se trouve dans la faculté de faire et de tenir des promesses. Ces deux facultés vont de pair : celle du pardon sert à supprimer les actes du passé, dont les "fautes" sont suspendues comme l'épée de Damoclès au-dessus de chaque génération nouvelle ; l'autre qui consiste à se lier par des promesses, sert à disposer dans cet océan d'incertitude qu'est l'avenir par définition, des îlots de sécurité sans lesquels aucune continuité, sans même parler de durée, ne serait possible dans les relations des hommes entre eux²⁸⁸. »

Pour vivre avec un génome blessé, ses incertitudes et ses risques, pour vivre nos échanges familiaux et sociétaux, la double issue semble être de pardonner à son génome, de pardonner à ses parents. Sortir du « pourquoi ? ». Sortir de la recherche du coupable, du responsable.

Comment la génétique elle-même et la manière dont elle est exercée contribuent-elles à ce chemin de pardon, de déculpabilisation et de promesse ? *Contre la chaotique incertitude de l'avenir* à laquelle, nous l'avons vu, la génétique ne se soustrait pas totalement, en dépit de ses capacités prédictives, quels sont, ou plutôt comment se vivent, se matérialisent les *îlots de sécurité* dont parle Hannah Arendt ?

Pour favoriser cette capacité de pardon, les différents acteurs de la recherche, du soin et les responsables de la vie en société (médias, politiques...) doivent rappeler que la souffrance n'a aucun sens et doivent se faire proches. Ils doivent tenir leurs promesses. Lesquelles ? Celles de la santé parfaite, celles de l'immortalité ? Nous ne les pensons pas accessibles, tenables, mais fantasmatiques. Celles de la véracité, de la sincérité de l'information, du prendre soin empathique,

²⁸⁸ Arendt H., *Condition de l'homme moderne*, Paris, Editions Pocket Agora, [1958] 2015, p. 302.

de la responsabilité sociale et politique de développer les structures requises, de l'espérance d'un accompagnement humain et spirituel. Permettre la naissance d'un homme nouveau ou d'une femme nouvelle après l'information, c'est-à-dire permettre l'action dont ils sont capables pour reprendre certains des éclairages de Hannah Arendt, donner *espérance* et *foi dans ce monde*²⁸⁹. Nous aimerions y contribuer par ce travail en soulignant les conditions pour que l'information soit dans tous les cas un don pour autrui.

Comme le rappelle Claudine Esper, « l'examen et le diagnostic génétiques sont entourés d'une forte décharge émotionnelle et affective. Des questions bien particulières se posent, notamment sur l'information : est-il opportun de soumettre une personne à un tel examen ? Faut-il l'informer des résultats ? Faut-il en informer sa famille ? Quel usage des tiers pourraient-ils faire de telles données ²⁹⁰ ? »

Avec l'évolution des techniques de séquençage viennent les questions du stockage et de l'utilisation des données de plus en plus nombreuses sans toujours faire accéder à une information. Quelles données conserver, pour combien de temps et avec quelle sécurité pour le respect de la vie privée des personnes à l'heure d'Internet et des réseaux sociaux ?

Il nous semble que seule la disposition intérieure du don permet de discerner sur ces questions relatives à l'information génétique et au soin. Cette disposition intérieure du don serait la condition de l'expression du primat de la dignité humaine et peut-être le fondement d'une éthique de l'information génétique.

²⁸⁹ *Idem*, p. 314.

²⁹⁰ Esper C., « L'examen des caractéristiques génétiques et l'information des patients », *in* *Génétique, biomédecine et société, op. cit.*, p. 30.

INTERMÈDE PARTIE 1 — PARTIE 2

La génétique : de l'utopie de la prédiction à une nouvelle finalité du soin ? La génétique transforme-t-elle le soin par sa capacité prédictive avec les fantasmes et les peurs qu'elle suscite ? La génétique a bien entraîné une révolution dans le soin lui-même et dans notre rapport à lui : anticiper, prévoir, prévenir voire réparer, améliorer, transformer. La génétique peut être perçue comme la fin de la médecine : finalité de la médecine ou dépassement de la médecine ? D'aucuns voient dans la génétique, couplée aux autres technologies, la fin de tous nos maux : nous pourrions enfin nous libérer de la pesanteur et de la fragilité de nos corps et même nous libérer de la mort, de notre finitude. Pourtant, à regarder de plus près, c'est peut-être la génétique elle-même qui nous ramène à la finalité du soin. La génétique est l'objet de nos projections inconscientes sur elle : pulsion épistémophilique et individualisme croissant. Elle suscite donc ce que nous souhaitons pour une part.

Pourtant, que nous révèle-t-elle ? Une impossible maîtrise, une irréductibilité de la personne à son génome, une nécessaire herméneutique pour passer de la donnée génétique à l'information personnelle. La génétique invite par ses réalités et promesses à une nouvelle éthique de l'incertain et de l'information. L'utopie de la prédiction génétique est créatrice de plus d'attention et de soin en ce qu'elle considère le passé, le présent et l'avenir des personnes, et en ce qu'elle ne devient pas idéologie de la santé parfaite. En effet, les révélations de la génétique au sein du vivant imposent un renouvellement de l'éthique, de l'incertitude dans le soin, ce qui suppose de rompre avec la toute-puissance du médecin ou plutôt celle de la technologie.

Après avoir exploré la réalité des promesses, au-delà des fantasmes, comme la réalité des incertitudes et mystères portés par la génétique, après avoir mis en lumière la complexité des mécanismes génétiques et la difficulté à interpréter des données pour en faire une information personnalisée, nous nous proposons d'entrer dans une des spécificités de la génétique par rapport aux autres domaines scientifiques et médicaux : sa double dimension individuelle et familiale, pour nous interroger sur *qui a droit à l'information génétique ?* (Chapitre III). Les différentes révélations de la génétique ainsi posées, nous nous interrogerons sur leurs

conséquences possibles dans les regards que nous portons sur nous-mêmes, sur autrui et notre manière de faire société : la vulnérabilité peut-elle être perçue comme une force d'unité entre les personnes et dans la société ? (Chapitre IV).

Nous l'avons vu, les prouesses scientifiques et technologiques semblent pouvoir faire accéder l'Homme à la maîtrise du vivant, aux manipulations génétiques qui réparent, qui améliorent et transforment. Pourtant les mécanismes de la génétique eux-mêmes nous invitent à la *démaîtrise* par la puissance du vivant, qui semble agir par le mode de vie de la personne, son environnement, sa psychologie, etc. Une destinée humaine ne sera jamais réductible au génome de la personne.

La génétique évolue aisément dans la métaphore du langage. Les données génétiques ne formeront une information qu'après de nombreuses corrélations (pas encore toutes mises en évidence d'ailleurs), de nombreuses interprétations par les différents acteurs impliqués, de nombreuses incertitudes, et avec la prise en compte de la personne à qui on la transmet, dans toutes ses dimensions.

Une éthique de l'incertitude et une éthique de l'information génétique assumant ses différentes caractéristiques sont donc à développer, pour assurer une pratique médicale humaine dans ce champ de connaissances, aussi bien infini qu'incertain et fantasmatique, et touchant à l'intimité de nos vies et de la condition humaine.

De surcroît, la génétique est aussi la science de l'hérédité : le trait génétique se transmet par la reproduction sexuée de génération en génération, selon différents modes. C'est ainsi qu'on le qualifie doté d'un « caractère familial ». La génétique porte en cela sa double dimension individuelle et familiale. La génétique change ainsi la portée de l'information médicale, voire de l'information de prédisposition/prédiction d'un individu à un groupe d'individus dans leur histoire passée, présente et future. Que nous dit-elle de nos liens aux autres, à l'autre ? Que nous rappelle-t-elle de l'Humanité à construire ? « *Aller par-delà moi-même et toi-même*²⁹¹ » ?

²⁹¹ Nietzsche F., *Fragments posthumes*, O. C. V 11 (7), Paris, Gallimard, [1850-1889] 1997.

Le cadre légal posé par la loi de 2011 en France sur la question de la transmission de l'information génétique à la parentèle permet-il le respect de la personne, le respect d'une communauté de personnes concernées par la même donnée « partagée », le respect des professionnels de santé impliqués et le respect du lien qui unit ces différentes personnes entre elles : respect de leur unicité, de leur unité, de leur responsabilité, c'est-à-dire respect de leur dignité ?

C'est que nous allons tenter d'éclairer dans la deuxième partie de notre travail.

DEUXIÈME PARTIE

IDENTITÉ GÉNÉTIQUE ET CARACTÈRE FAMILIAL :

DÉPASSEMENT DE L'INDIVIDU ?

« Aller par-delà moi-même et toi-même », n'est-ce pas cette invitation que nous offre la génétique ? Génétique identitaire certes, mais aussi génétique « science de l'hérédité » et même « patrimoine de l'humanité ». Alors, à qui appartient l'information génétique ? Qui y a droit ? (Chapitre III) Comment ces différentes facettes de la génétique et les liens qu'elles définissent revisitent-ils notre rapport à autrui ainsi que les libertés et responsabilités de chacun ? Nous pensons que la révolution génétique et ses révélations peuvent contribuer à faire naître une nouvelle anthropologie philosophique et une nouvelle manière de penser nos relations : la vulnérabilité comme force d'unité de l'humanité (Chapitre IV).

CHAPITRE III

QUI A DROIT A L'INFORMATION GÉNÉTIQUE ?

Dans ce chapitre, nous nous proposons d'examiner les différentes facettes de la génétique et de les mettre en relation pour comprendre la complexité de la réflexion et identifier les enjeux parfois contradictoires s'y afférant. *Qui a droit à l'information génétique ?* Intérêts individuels, intérêts partagés, place du secret, droits et devoirs, responsabilité pour autrui, notion de famille : comment la génétique humaine nourrit-elle ou vivifie-t-elle chacun de ces enjeux ?

Différentes réalités de la génétique, nombreux intérêts.

La génétique a conduit dans les deux dernières décennies à l'identification de mutations responsables de maladies ou prédisposant à certaines maladies de manière plus ou moins prégnante. La génétique semble pour une part prédire l'avenir ou permettre de l'anticiper, voire de le transformer. Il y a ici un changement de temporalité de la médecine qui prend en charge des individus avant qu'ils ne soient malades ou afin d'empêcher ou de limiter l'expression d'une maladie. Cela nous renvoie déjà à un potentiel changement de paradigme de la médecine : du soin à la prévention vers la prédiction. Des tests génétiques ont été développés permettant dans certains cas la fin d'une longue errance diagnostique et dans d'autres cas la mise en place de mesures de prévention et de soin efficaces de manière personnalisée.

Identité et destin génétiques — des droits ?

Personnalisée ? En effet, la génétique fait la preuve de l'unicité du génome pour chaque individu et porte ainsi un caractère identitaire. Pensons au recours aujourd'hui courant à l'analyse de l'ADN dans le système judiciaire pour identifier les personnes. Ces données sur les individus permettent une recherche à plus grande échelle des corrélations entre génotype et phénotype, pour comprendre l'influence des environnements, des modes de vie, etc. Ces données individuelles récoltées peuvent être aussi d'intérêt pour les politiques de santé publique, les acteurs économiques et certains choix de société. En effet, le génome a été déclaré

« patrimoine de l'humanité ». Est-ce à dire que les informations contenues dans mon génome appartiennent à tous ? Que les politiques de santé publique ou que les différents acteurs du système de santé ou du système économique, à l'échelle locale ou mondiale, en sont pour une part propriétaires ?

Intérêts individuels, intérêts collectifs des données génétiques ? (III.I) Droits et devoirs en génétique humaine ? (III.II)

Science de l'hérédité — des devoirs ?

Au-delà de son caractère identifiant et dit « prédictif », la génétique est aussi « science de l'hérédité », le patrimoine génétique se transmettant d'une génération à l'autre. Cela confère à la génétique et donc à la médecine qui lui est associée un caractère familial. C'est dans ce cadre que se pose la question de la transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine (III.III). En effet, l'information donnée à une personne et transmise à sa parentèle peut éviter la survenue de la maladie chez ses apparentés, dans certains cas empêcher leur mort, ou encore influencer leurs choix procréatifs.

Informar la parentèle pour prévenir des risques liés à une maladie génétique est une question majeure pour les professionnels de santé concernés. Nous avons exploré dans un projet pluridisciplinaire les pratiques des professionnels de santé pour l'information à la parentèle en génétique humaine ainsi que leurs questionnements et besoins. Nous avons complété cette étude d'entretiens avec des représentants d'associations de malades. Ces enquêtes confirment les enjeux associés à la génétique, suscitent le questionnement sur la médecine et la génétique médicale que l'on souhaite développer et envisagent des propositions d'actions concrètes²⁹².

À la lumière de ces différents aspects de la génétique, nous voyons bien la nécessité d'une réflexion éthique approfondie et d'un cadre réglementaire. Comment concilier ces différents aspects sans les opposer ? Différents textes de loi encadrent les examens des caractéristiques génétiques et leur utilisation par des tiers. Un texte de loi sur l'information à la parentèle, intégré à la loi en 2004 et

²⁹² Projet « Information à la parentèle en génétique humaine » – Annexe II.

révisé en 2011, formule l'obligation d'informer sa famille *en cas de maladie génétique grave pour laquelle il existe des mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins*. Nous tenterons de voir la portée de ces textes dans les pratiques et ce qu'ils peuvent indiquer pour notre société et notre humanité.

Génétique et identité, génétique et famille, génétique et humanité, nous parlons finalement ici des liens que porte la génétique : liens avec soi-même au sein d'une société, liens familiaux, liens avec le cosmos et ses habitants. S'ajoutent à cela les capacités prédictives et les projections temporelles que l'on peut envisager sur chaque individu, voire sur une population entière. Ces caractéristiques personnelles et ces liens que la génétique semble révéler, voire déterminer, dans le temps, posent de manière aiguë la question de l'usage de ses informations et de l'encadrement des droits et des devoirs subséquents.

I. Génétique : de l'individuel au collectif ou de la nécessité du secret

Les données génétiques d'une personne portent un caractère identitaire et ce qu'elles évoquent du passé, du présent et de l'avenir de la personne imprègnent l'existence de celle-ci d'un déterminisme dont certains acteurs pourraient bénéficier. Nous explorerons alors ici non seulement ce que revêt ce caractère identitaire de l'information génétique pour la personne humaine et son essence, mais également les intérêts politiques et économiques suscités de manière spécifique par les informations génétiques. Enfin, au regard des conflits possibles entre intérêts individuels et collectifs, nous nous interrogerons sur la place du secret médical à l'avenir.

Génétique et identité : réaffirmation de l'unicité de chaque personne

Mon génome : une combinaison unique

La carte génétique d'un individu, son génome, est une combinaison unique (à l'exception des vrais jumeaux) et rend compte d'une certaine identité, de l'unicité de la personne. La découverte de l'ADN (Watson & Crick 1953) et son étude ont confirmé le caractère unique de chaque personne. Preuve ou signe de la dignité ontologique de chaque être humain ?

Dès 1995, le CCNE montrait la place particulière que les analyses génétiques avaient par rapport à la personne, dans son intimité :

« Un test génétique comporte une entrée dans l'intimité d'une personne, à savoir son intimité corporelle et les significations qu'elle y attache en rapport à son identité psychique. De plus, peuvent être révélées des fragilités quasiment "constitutives", innées et non accidentelles, dont l'interprétation pour la représentation de soi-même ainsi que les conséquences pour sa vie présente et future ont une importance majeure²⁹³. »

La génétique nous caractérise dans notre passé, notre présent et pour une part dans notre avenir. Elle convoque ainsi des représentations, des fantasmes ou des peurs. Elle nous invite alors à nous interroger sur notre rapport à notre vie unique. Le séquençage de l'ADN permet l'identification d'un individu, comme on le voit en médecine légale. Les données, à l'exception de mutations somatiques, sont invariantes pour un individu : unicité du génome ; unicité de l'individu et ainsi identité. Ces données, comme le rappelle le CCNE, « ne déterminent pas la personne, mais représentent un ensemble de possibilités d'être, uniques à l'individu, et participent donc à son intimité autant qu'à son identité²⁹⁴. »

Un ensemble de possibles peut-il être identitaire ? Comment *être* dans un ensemble de possibles ? N'y a-t-il pas antinomie ? Et par ailleurs, est-ce la

²⁹³ CCNE, avis n° 46 (1995) sur « Génétique et Médecine : de la prédiction à la prévention ».

²⁹⁴ CCNE, avis n° 124 (2016) sur « l'évolution des tests génétiques liée au séquençage de l'ADN humain à très haut débit ».

représentation que nous avons de la génétique dans la société ? En effet, celle-ci, à travers les médias en particulier, nous parle de prédiction, de déterminisme, ce qui sous-entend quelque chose de défini, alors que la réalité semble tout autre ici : *un ensemble de possibilités d'être, uniques à l'individu*. Comment *être* dans un ensemble de possibles ? Mais comment *être* dans un ensemble qui serait figé, déterminé ? N'est-ce pas justement ces différentes combinaisons de possibilités d'être qui nous permettent d'*être* uniques, d'être une histoire sacrée ?

Le génome révèle une part de notre identité, son expression variable la précise, sans jamais totalement dévoiler l'histoire que la personne dans son entièreté écrira. Révélation d'un mystère.

Gènes hérités et partagés : une identité par et pour d'autres ?

Ces séquences d'ADN, ces données génétiques, sont partagées avec d'autres, particulièrement au sein d'une famille. La génétique nous révèle nos liens familiaux, et même avec le reste de l'humanité. La Déclaration universelle de l'UNESCO sur le génome humain et les droits de l'homme indique, dans son article premier, que le génome humain « est dans un sens symbolique, le patrimoine de l'humanité²⁹⁵ ».

La génétique affirme ainsi le caractère unique de chaque personne humaine comme son caractère relationnel. Un être unique, une existence mystérieuse au sein d'une totalité en mouvement ; un être en relation avec les autres êtres vivants de différentes espèces. Un être vivant dans le présent relié à son passé et responsable de son avenir. Existence, relation et responsabilité sont au cœur de la génétique. Une responsabilité non pas diluée, mais une responsabilité unique de chacun parce que chacun est unique dans cette totalité dont il dépend et qui dépend de lui.

²⁹⁵ « Le génome humain sous-tend l'unité fondamentale de tous les membres de la famille humaine, ainsi que la reconnaissance de leur dignité intrinsèque et de leur diversité. Dans un sens symbolique, il est le patrimoine de l'humanité. » Déclaration Universelle sur le génome humain et les Droits de l'Homme (1997), article 1^{er}.

Alors, si chacun est unique et responsable, les politiques et lois régissant les pratiques autour de la génétique doivent en parallèle réaffirmer l'identité de chaque individu et la protéger et permettre l'exercice de la responsabilité de chacun.

Étant donné la qualité identitaire et intime des caractéristiques génétiques d'une personne et ce qu'elles évoquent du passé, du présent et de l'avenir de la personne, étant donné qu'elles recèlent aussi des informations identitaires pour les apparentés biologiques de cette personne, les révélations génétiques doivent faire l'objet de certaines précautions. Nous l'avons développé au chapitre II, face à la complexité de la génétique et aux mystères du vivant, une éthique de l'incertitude doit être convoquée ainsi qu'un accompagnement individuel, personnalisé et pluridisciplinaire permettant de comprendre les spécificités individuelles et familiales de la génétique. Le respect de la vie privée comme la liberté d'être informé ou non doivent être recherchés.

« Sur le plan individuel, la prise en charge génétique doit suivre les règles de la déontologie médicale et prendre en compte la nécessité d'un colloque singulier, de la confidentialité, du droit au secret et donc du respect de la vie privée, enfin de la liberté de chacun de pouvoir choisir s'il souhaite *savoir* ou *ne pas savoir*²⁹⁶. »

La liberté de ne pas être informé, de ne pas savoir, semble assez fragile en génétique en raison, d'une part, du partage de gènes avec d'autres qui voudront peut-être savoir et seront alors dans l'obligation d'informer leurs apparentés, et, d'autre part, par la gestion actuelle et future des données, de plus en plus interconnectées.

Les éléments de séquence d'ADN ont besoin, pour avoir une signification biologique, d'être associés à des données phénotypiques d'ordre médical ou autre. L'anonymat semble ici fragilisé en particulier avec l'émergence d'outils informatiques de plus en plus puissants en termes de stockage des données et

²⁹⁶ Manouvrier-Hanu S. et Nivelon-Chevalier A., « Les tests génétiques et empreintes génétiques : enjeux de société », art. préc., p. 530.

interconnectés à l'échelle mondiale. Les liens de « parenté » sont alors de plus en plus faciles à établir²⁹⁷.

Face à ces réalités, le CCNE préconise « que nos efforts devraient, plutôt que de tenter d'empêcher la circulation de l'information, se concentrer sur l'éducation des donneurs d'ADN (patients ou personnes non malades) acceptant que leur ADN soit séquencé dans le cadre ou non d'une cohorte et sur la législation protégeant de l'utilisation abusive des données de séquence, et contrôlant cette utilisation²⁹⁸. »

Éducation requise, régulation, mais ces données intimes, uniques, prédictives et partagées, suscitent de nombreux et vifs intérêts. Ces intérêts sont-ils compatibles ou contradictoires avec le respect de la vie privée et la protection des individus ? Ne suscitent-ils pas en réalité la mise en place d'une « économie génétique » ?

²⁹⁷ CCNE, avis n° 124 (2016), avis préc., p. 35.

²⁹⁸ *Idem*, p. 36

Génétique et société : vers une « économie génétique » ?

Les différents acteurs de la société et les instances gouvernantes des peuples sont confrontés à différents enjeux comme nous l'avons vu précédemment avec Foucault. Les difficultés et les crises se multiplient et s'accroissent à l'échelle planétaire. Les données génétiques peuvent alors susciter le plus grand intérêt : croissance démographique, politiques sanitaires et sociales, participation à l'économie mondialisée, etc. : vers une « économie génétique » ?

Révolution démographique : conséquences individuelles et collectives

Les données et statistiques démographiques mondiales, depuis le début du XX^e siècle jusqu'à aujourd'hui, sont parlantes et engageantes : en 1930, nous étions 2 milliards d'individus, en 1975, 4 milliards et nous sommes aujourd'hui environ 7,3 milliards d'êtres humains. De 2000 à 2005, la population mondiale s'est accrue de 1,7 million de personnes par semaine. Le taux de croissance de la population mondiale était aux alentours de 2 % entre 1950 et 1990 et décroît depuis pour atteindre aujourd'hui 1,1 % environ²⁹⁹.

Albert Jacquard, dans son *Éloge de la différence*³⁰⁰, traite dans un chapitre intitulé *la tentation d'agir* des conséquences possibles de cette révolution ou explosion démographique, de la nécessité apparente d'« agir sur notre effectif » et d'interroger alors : « n'est-il pas naturel de traiter simultanément le qualitatif et le quantitatif, de nous efforcer simultanément d'« améliorer » les hommes³⁰¹ ? »

Il expose les arguments qui peuvent rationnellement conduire à une politique de sélection des individus :

« Les querelles sur l'effectif maximal de l'Humanité sont donc bien vaines. [...] Voulu ou subi, la troisième révolution démographique, c'est-à-dire le passage d'un rythme exponentiel à une quasi-stabilité, ne peut être évitée.

²⁹⁹ http://www.statistiques-mondiales.com/croissance_population.htm, consulté le 22 juin 2016

³⁰⁰ Jacquard A., *Éloge de la différence*, Paris, Editions du Seuil, 1978.

³⁰¹ *Idem*, p. 193.

Le choix est entre l'abandon des conquêtes médicales qui nous permettent de vaincre si souvent la maladie, ou la limitation des naissances. Peu d'hommes acceptent la première, il faut alors regarder en face les conséquences de la seconde [...] Un tel bouleversement aura, de toute évidence, des conséquences innombrables sur l'organisation sociale et les attitudes individuelles ; il modifiera le régime de transmission des cultures et des patrimoines génétiques [...] Accepter la croissance zéro, c'est accepter une culture où le droit de procréer est soumis, soit à une réglementation extrêmement sévère [...], soit à une pression sociale qui élimine dans la pratique des écarts à un comportement "normal"³⁰². »

Ce déluge d'hommes qui submerge notre terre semble donner du poids aux discours de ceux qui préconisent une politique de sélection, de qualité : dans cette masse immense, disent-ils, décelons les meilleurs pour leur donner les moyens d'un total épanouissement ; quant aux autres, le sort béat des « Epsilons » imaginés par Aldous Huxley n'est-il pas le mieux qu'ils puissent espérer ?

Albert Jacquard nous met en garde : après les crimes nazis comme l'*Immigration Act* de 1924 (qui a perduré jusqu'en 1962), « peu de responsables politiques ou scientifiques se risquent maintenant à préconiser des mesures ouvertement eugéniques, mais bien des déclarations visent à y préparer les esprits [...] Dès que l'on admet que le rôle joué dans la société, les services rendus à celle-ci sont directement liés à la dotation génétique de chacun, il est naturel de songer à orienter la reproduction humaine³⁰³. » Vers une « économie génétique » ?

Dans sa définition la plus générale, l'économie (du grec ancien οἰκονομία / οἰκονομία : « administration d'un foyer ») est une activité humaine qui consiste en la production, la distribution, l'échange et la consommation de biens et de services³⁰⁴.

L'explosion démographique du siècle dernier, qui perdure dans les pays dits « en voie de développement », les flux migratoires imposés par le réchauffement

³⁰² *Ibid.*, pp. 195-196.

³⁰³ *Ibid.*, pp. 201-202.

³⁰⁴ <https://fr.wikipedia.org/wiki/%C3%89conomie>, consulté le 22 juin 2016.

climatique ou par les guerres, l'épuisement des ressources, et des difficultés économiques de grande ampleur, associés à l'essor de nos capacités à manipuler le génome et à contrôler les naissances, une « économie génétique » ne semble-t-elle pas requise ?

Économie génétique ou discrimination de nature génétique

Nous voyons que la génétique a fait son entrée dans le monde économique. Dans différents pays, les « payeurs » du système de santé, en particulier les assureurs, ont ouvert leurs questionnaires aux tests génétiques réalisés par la personne postulant pour un contrat d'assurance³⁰⁵. De même les banques pour pouvoir contracter un emprunt.

La multiplication actuelle des tests génétiques comme le développement des technologies de séquençage et celui des manipulations possibles de l'ADN accroissent la vigilance à porter à la question des usages des informations génétiques par différents acteurs de la société.

– Assurance, emploi et génétique : une protection fragile

La loi, en France, est en principe protectrice aussi bien dans le Code civil (art. 16-13) que dans le Code du travail (art. L. 122-45 du Code du travail) :

« Aucune personne ne peut être écartée d'une procédure de recrutement, aucun salarié ne peut être sanctionné ou licencié en raison de son origine, de son sexe, de ses mœurs [...] de ses caractéristiques génétiques. »

Pourtant, pour les maladies monogéniques, « le risque peut être grand que l'identification chez le sujet d'une anomalie génétique responsable d'une maladie héréditaire ou lui conférant un risque très élevé d'en développer une (cancer,

³⁰⁵ Knoppers B. *et al.*, "Comparative Approaches to Genetic Discrimination: Chasing Shadows?", in *Trends in Genetics*, Vol. 33, Issue 5, May 2017, pp. 299-302.

maladies neurodégénératives, etc.) ne le prive de ses droits fondamentaux (accès aux assurances, prêts bancaires, embauche)³⁰⁶. »

En ce qui concerne les maladies « communes » multifactorielles, nous avons vu que la composante génétique est associée à de multiples facteurs environnementaux pour que la maladie s'exprime. La mise en évidence d'une anomalie génétique isolée n'a aucune valeur prédictive. Le test n'entraîne que trop souvent conclusions erronées et inquiétudes inutiles. Ces tests se multiplient néanmoins de manière non régulée. « L'irruption de très nombreuses propositions de "tests génétiques de susceptibilité" sur Internet est très inquiétante [ils] ne sont soumis à aucun contrôle de qualité et encore moins de valeur scientifique des analyses proposées³⁰⁷. »

L'étude d'une caractéristique génétique d'une personne ne peut en principe conduire à sa discrimination. L'article 16-13 du Code civil déclare en effet que : « Nul ne peut faire l'objet de discrimination en raison de ses caractéristiques génétiques ». Ainsi, des tiers, qu'ils soient assureurs ou employeurs, ne peuvent utiliser le résultat de tests génétiques dans la définition de leur prestation ou dans leurs critères d'embauche. Le fait de détourner de leur finalité médicale ou scientifique des résultats de test génétique est condamnable pénalement (art. 225-3 du Code pénal).

Pourtant, nous rappelle Marie-Louise Briard, « pour la médecine du travail, certains défendent avec force l'effet bénéfique à tirer d'un résultat d'un test génétique pour prévenir une maladie professionnelle et cela dans l'intérêt du salarié lui-même. » Outre le fait que cet argument paraît recevable dans de très rares cas, « obliger un salarié à se soumettre à un test afin de conserver son emploi ou en acquérir un, le prive de son droit fondamental de *savoir* ou de *ne pas savoir*³⁰⁸. »

Si des tests à haute valeur prédictive pouvaient être réalisés dans l'intérêt d'un salarié ou d'un futur salarié, ils ne pourraient être prescrits par le seul médecin du

³⁰⁶ Manouvrier-Hanu S. et Nivelon-Chevalier A., « Les tests génétiques et empreintes génétiques : enjeux de société », art. préc. p. 536.

³⁰⁷ *Idem*, p. 537.

³⁰⁸ Briard M.-L., « Approche éthique de la génétique », art. préc. pp. 523-524

travail étant donné la complexité de l'élaboration de l'information génétique telle que nous l'avons développée dans le chapitre II et la nécessaire pluridisciplinarité qu'ils impliquent.

– *Risques de subordination des décisions génétiques aux politiques économiques*

Outre les assureurs et les employeurs, ce sont des systèmes politiques entiers qui peuvent vouloir bénéficier des informations génétiques de leur population afin d'établir des mesures en conséquence telles que le montrait déjà Albert Jacquard. Or, de nombreuses bases de données voient le jour pour l'exercice de la recherche. Il ne faudrait pas que derrière cet objectif de recherche, d'autres intérêts rentrent en jeu et puissent aboutir à des politiques coercitives ou eugéniques.

« Combien d'entre nous se sentiront vraiment en bonne santé quand nous serons testés pour tout ? » (Lord Kennet). Ajoutons : combien d'entre nous se sentiront en sécurité avec le séquençage de notre génome dans des bases de données de plus en plus interconnectées à l'heure d'une reconnaissance difficile du handicap et de la maladie, de difficultés économiques croissantes et d'un manque de structures d'accueil et de soins ?

Dans son avis n° 120, le CCNE insistait sur le fait que, dans le domaine des tests génétiques prénataux, « il apparaît donc essentiel que les conditions d'un véritable processus de choix et de décision éclairée et autonome des couples soient réunies et respectées, et que, de manière complémentaire les efforts collectifs de recherche, d'accueil, d'accompagnement et de soins soient poursuivis afin que la proposition systématique de diagnostic [...] ne puisse être interprétée par les femmes enceintes, par les couples, et plus largement par la société comme une incitation, une injonction des politiques de santé publique et de la collectivité à ne pas donner naissance à un enfant qui serait atteint d'un handicap [...], voire une incitation de la collectivité à ne donner naissance qu'à des enfants indemnes de toute anomalie génétique, etc. ». Cette réflexion avait été abordée dans le rapport

*Diagnostic prénatal, interruption médicale de grossesse, diagnostic préimplantatoire et formes héréditaires de cancers*³⁰⁹.

C'est dans l'analyse des conditions sociales et culturelles sous-jacentes à la mise en œuvre de nouvelles techniques d'analyse génétique qu'on peut trouver les stigmates de pressions, directes et indirectes, auxquelles est soumis le choix d'un couple.

Le dépistage possède une dimension populationnelle et s'inscrit dans une démarche de santé publique. Actuellement en France, le dépistage néonatal est systématique pour 5 maladies : mucoviscidose, phénylcétonurie, hypothyroïdies, hyperplasies congénitales des surrénales et drépanocytose dans des populations à risque. Il s'agit d'un dépistage *biologique* dont l'objectif est le seul bénéfice de l'enfant atteint d'une de ces maladies par la possibilité de mettre en place rapidement un traitement spécifique ou une prise en charge adaptée. S'il devenait *génétique et pangénomique*, comme cela est envisagé déjà aux États-Unis pour 56 gènes, ce type de dépistage ne soulèverait-il pas des risques d'atteinte à la liberté de l'enfant, à son intimité, à son avenir ? Dans son avis n° 97, le CCNE précisait, à l'égard de la recherche des hétérozygoties, qu'« il s'agit de ne pas transformer un être humain en un être enfermé dans son statut génétique, avec le risque de sacralisation du gène que cela comporte. »

– *Le droit de ne pas savoir : un droit irresponsable ?*

En effet, comment préserve-t-on alors le *droit de ne pas savoir* de ces enfants par des dépistages aux bénéfices non immédiats ? Ainsi, « même si l'attachement français aux principes de non-discrimination et de mutualisation du risque est fort, l'émergence de la médecine prédictive pourrait le fragiliser. La connaissance fine des risques individuels, si elle se révélait possible, pourrait ainsi entraîner un

³⁰⁹ Rapport CCNE rédigé à la demande de l'Agence de Biomédecine et de l'Institut National du Cancer 2007.

délitement, ou du moins un affaiblissement, de la solidarité et de la couverture mutualisée du risque santé³¹⁰. »

L'exemple venu des États-Unis, et non encore parvenu en France, de la responsabilisation par un système de santé privé et non solidaire des comportements tabagiques nous place entre la valorisation, voire la récompense de comportements vertueux, et la diabolisation, voire la pénalisation, de comportements à risques. Pourrait ainsi s'estomper la distinction classique entre le risque subi né d'une hérédité non encore contrôlable et le risque choisi relevant du mode de vie.

La généralisation des données génétiques interroge non seulement sur le désir, le besoin, voire le *droit de savoir*, mais également sur ce qui reste d'un *droit de ne pas savoir*³¹¹. En 2013, le Collège Américain de génétique et de génomique médicale (ACMG) a publié des recommandations pour la communication des données génétiques secondaires ou incidentes en cas d'analyse globale du génome de personnes³¹². Après discussion, ces recommandations ont finalement été retirées³¹³. La connaissance des données secondaires n'est donc plus une obligation, mais une possibilité. Des critères sur la nature du bénéfice de l'information sont sans doute à définir.

En France, les textes législatifs et une réflexion éthique approfondie par différentes instances semblent prémunir de toute discrimination. Pourtant, nous l'avons vu, certaines pratiques et certains discours médiatisés semblent affaiblir cette protection : des questions ambiguës par les acteurs économiques, des débats parlementaires parfois décevants, une frontière floue entre recherche et soin, des conceptions différentes du soin, etc. À cela se rajoutent des difficultés économiques croissantes, un déficit de la Sécurité sociale toujours plus important et l'absence de

³¹⁰ Reynaudi M. et Sauneron S., « Médecine prédictive : les balbutiements d'un concept aux enjeux considérables », in *La note d'analyse n° 289, Centre d'analyse stratégique*, 2012.

³¹¹ Weil-Dubuc P.-L., « Les servitudes du droit de savoir. Autour du diagnostic présymptomatique », in *lavedesidees.fr*, 2013.

³¹² Green RC. *et al*, "ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing", in *Genet Med.*, 2013, 15, pp. 565–574.

³¹³ Burke W. *et al*, "Recommendations for returning genomic incidental findings? We need to talk!", in *Genet Med.*, 2013, 15, pp. 854-859.

structures de prise en charge ou un manque de ressources. Nous semblons condamnés à traiter simultanément le quantitatif et le qualitatif comme le décrivait Albert Jacquard.

– *Une autre voie possible ?*

Une autre voie pourrait être explorée (autre que la régulation autoritaire des naissances ou la sélection eugénique) : mettre en évidence des comportements éthiques et solidaires, ce qui nous unit les uns aux autres, pour accompagner l'humanité dans son évolution. Un éclairage intéressant peut nous être donné par le film *Demain*³¹⁴ : les réalisateurs s'interrogent sur le besoin et le devoir de nourrir l'ensemble de la population mondiale. Ils tentent par l'exemple d'initiatives locales réussies de construire le cycle vertueux permettant de nourrir la population. Ils envisagent alors les ressources énergétiques nécessaires et les types d'énergie à privilégier. Ils étudient ensuite le modèle économique à développer qui fait le lien entre local et global. Pour l'envisager, il faut réaffirmer le modèle démocratique et les droits de l'homme, ce qui requiert pour l'avenir un modèle éducatif assurant la transmission de ces valeurs.

La discussion éthique, économique, politique et juridique autour de la génétique doit, elle aussi, envisager de s'inclure dans des cycles vertueux de ce type. Les décisions politiques doivent se fonder sur les besoins fondamentaux des personnes en valorisant alors les initiatives économiques viables y répondant. C'est seulement ainsi que les décisions en santé pourront être réellement libres. Le respect de la personne doit être le fondement de toute politique, ce qui réaffirme l'importance de la protection de ses droits et de sa vie privée. Dans le système de santé, cette protection relève pour une large part du secret médical.

³¹⁴ Dion C. et Laurent M., *Demain*, film, 2015.

De l'importance du secret en génétique humaine, condition de rencontre et de vérité

Les données génétiques ... des données personnelles un peu particulières

Protection de la vie privée. Cette notion n'est-elle pas à repenser considérant les nouveaux moyens d'acquisition, d'analyse et de stockage des données génétiques ?

– *Des données personnelles soumises au secret médical*

La gestion et la protection de ces données entrent dans un cadre plus large : celui des données personnelles, de santé en particulier. Ces données sont récoltées par différentes sources, utilisées et stockées en masse, et partagées dans un grand nombre de cas : pensons aux identifiants qui nous sont demandés dans différents secteurs d'activité, pensons à des dossiers partagés entre plusieurs acteurs. Le CCNE rappelle que le cas du « dossier médical partagé » reste très sensible³¹⁵. Les données de santé sont protégées par le secret médical : aucun professionnel de santé ne peut rendre publiques des informations médicales, même rendues publiques par l'intéressé, en raison du devoir de secret auquel il est soumis. Les données génétiques, étant des données de santé, sont soumises aux mêmes règles définies aux articles 6 et 7 de la loi du 6 janvier 1978 : la collecte de ces données doit avoir une finalité, un usage déterminé et légitime ; seules les informations pertinentes et nécessaires doivent être recueillies ; leur conservation connaît une durée limitée ; elles sont soumises à des règles strictes de sécurité et de confidentialité ; l'information doit être transparente vis-à-vis de la personne concernée qui a un droit d'accès et de rectification, mais aussi un droit à l'oubli.

³¹⁵ CCNE, avis n° 104 (2008) sur « Le “dossier médical personnel” et l'informatisation des données de santé ».

– *Des données d'intérêt familial et populationnel : nécessaire compréhension des enjeux*

Nous avons vu précédemment l'intérêt, pour une meilleure compréhension des données génétiques, de la collecte d'un grand nombre de données pour la recherche afin de constituer des cohortes internationales. Nous avons également évoqué l'intérêt potentiel de ces données de santé pour l'élaboration de politiques sanitaires. En effet, les données génétiques sont à la fois personnelles, identifiantes et communes à une parentèle, voire à une population. Ainsi, afin de participer à l'amélioration de la santé publique, ne sommes-nous pas contraints à la transparence ? Comment appliquer des règles sur des données qui ne relèvent que d'une personne à des données qui en concernent plusieurs ? Si l'amélioration de la santé publique prévaut, le respect de la vie privée se restreint, d'autant plus avec la nécessaire corrélation entre génome, épigénétique, mode de vie, comportements, etc. pour l'avancée de la recherche. Un équilibre entre vie privée, intimité, et participation à l'intérêt collectif doit être recherché, et ce, de manière singulière, selon la personne, avec elle et en tenant compte de ses capacités.

Le CCNE nous rappelle que «décider, pour diverses raisons, de faire séquencer son génome ou être obligé de le faire³¹⁶, pour soi ou pour son enfant, est très différent. La limite est fixée par la réponse à la question “Qui décide et de quelle manière ?”. En matière de respect de la vie privée, de plus en plus de personnes souhaitent être “transparentes”. Mais être d'accord pour rendre publiques ses données génétiques ne signifie pas qu'on renonce à un droit de pouvoir faire autrement, même et surtout alors qu'une forme de pression sociale, voire un “air du temps”, tend à faire croire qu'il s'agit d'un devoir de responsabilité personnelle devant sa propre santé, et de solidarité au nom de l'amélioration de la santé publique. Posséder sa carte d'identité génétique apparaît gratifiant et sans danger, mais, comme sur les réseaux sociaux qui ont rendu poreuse la frontière entre public et privé, on pourrait regretter un jour d'avoir rendu publiques des informations

³¹⁶ Le Koweït est, par exemple, devenu le premier pays à rendre obligatoires un fichage sur la base de tests d'ADN pour tous ses résidents. Une telle décision serait illégale en Europe, suivant les décisions de la Cour européenne des droits de l'homme (CEDH). (sources : <http://www.rfi.fr/moyen-orient/20150714koweit-impose-fichage-adn-ensemble-population-test/>)

fondées sur des données susceptibles d'être interprétées, voire réinterprétées plus tard, et dont on ne soupçonnait pas un potentiel pouvoir de nuisance³¹⁷. »

La Cour constitutionnelle allemande a créé, en 1983, le concept du droit à *l'autodétermination informationnelle*, tendant à « garantir en principe la capacité de l'individu à décider de la communication et de l'utilisation de ses données à caractère personnel ». On sort d'un droit de propriété qui pourrait être restrictif, voire abusif dans certains contextes, pour entrer dans un droit à l'autonomie ne niant pas sa responsabilité, mais au contraire la favorisant peut-être : les personnes doivent décider de leur existence et être mises en capacité d'exercer leur responsabilité. Une éducation est alors requise pour « renforcer la capacité (*capability*) des individus à contrôler et à utiliser leurs propres données personnelles, en définissant une chaîne de responsabilités allant des organismes de collecte de données jusqu'aux utilisateurs finaux, en accompagnant les données personnelles de métadonnées qui indiquent les finalités pour lesquelles les données ont été collectées, et donc les limites de leurs utilisations³¹⁸ », etc.

– *Information génétique illimitée dans le temps : conservation des données et « publicness »*

L'information génétique est identifiante, mais aussi évolutive : d'une part, par le mode de vie et l'environnement de la personne agissant sur l'ADN et son expression, et d'autre part, dans son interprétation au gré des découvertes scientifiques. L'information génétique est ainsi d'intérêt illimité dans le temps. Sa conservation est donc une question majeure afin que l'information puisse être réutilisée et complétée tout au long de la vie de la personne. Cette permanence de l'information génétique, comme son intérêt pour un grand nombre d'acteurs, différencie l'information génétique des autres données de santé qui n'ont de signification qu'au moment de la réalisation de l'examen. Le stockage anonymisé des données génétiques paraît en outre illusoire, tant face aux nouvelles technologies que face à l'utilité des informations à une échelle plus large que l'individu. Si on estime que, par leur caractère « partagé » avec d'autres, les

³¹⁷ CCNE, avis n° 124 (2016), avis préc.

³¹⁸ Cf. le projet *Consumer Privacy Bill of Rights Act* de 2015.

informations génétiques ne peuvent *stricto sensu* être appropriées, le principe d'autodétermination à partager semble prévaloir. Le partage des données à une échelle internationale est déterminant pour la science. « Le concept de “*publicness*” a ainsi été forgé pour témoigner de la valeur collective des pratiques de révélation de soi : création de confiance et de connaissance communes dans un but d'améliorer les conditions d'émancipation des individus. Ce concept est donc “finalisé”, il est au “service” du public, il ne s'assimile pas à la transparence généralisée, mais veut servir une définition plus inclusive du bien commun³¹⁹. »

Participer à l'intérêt collectif, à l'évolution de la science ne doit pas s'associer à une négation de l'individu, de ses droits, de son autonomie. L'individu doit pouvoir faire le choix de l'intérêt collectif de manière libre et sans danger de discrimination. Est-ce envisageable à l'heure des réseaux sociaux ?

Le CCNE invitait à comprendre les spécificités de la génétique : « En matière de génétique médicale, certaines règles d'éthique médicale commune s'appliquent. Mais, étant donné la spécificité du domaine, on s'aperçoit bientôt que des exigences particulières apparaissent, dans cette application même, par exemple à propos des principes et règles classiques de bienfaisance, d'autonomie du sujet (consentement et confidentialité), et de justice (juste répartition des risques et des bienfaits, des coûts et des avantages)³²⁰. »

L'examen des caractéristiques génétiques révèle une part de l'identité de la personne, mais comporte aussi des informations précieuses à une échelle plus large, les gènes étant partagés. Pour éviter toute discrimination de nature génétique, pour respecter la vie privée de chacun, la nécessité de la discrétion est confirmée.

La génétique révèle, dévoile une connaissance, une compréhension, un lien de causalité. La génétique, pour discerner des risques pour un individu, utilise souvent les données d'autres personnes. Ne se met-elle pas alors par essence en opposition au secret ?

³¹⁹ CCNE, avis n° 124, (2016), avis préc.

³²⁰ CCNE, avis n° 46 (1995), avis préc.

Le secret est-il possible en génétique humaine ?

Qu'est-ce que le secret ? Ce qui est tu ? Ce qui est révélé dans le creux de l'oreille à une personne ou un tout petit nombre de personnes ? Pourquoi faire des secrets ? Dans le Petit Larousse, le secret est « ce qui doit être caché ; ce qu'il ne faut pas dire » ou encore le « silence sur une chose confiée », mais aussi le « moyen peu connu de faire une chose ». L'exemple donné est *le secret pour guérir une maladie* ! Est ensuite donnée la définition du secret professionnel : « interdiction légale de divulguer un secret dont on a eu connaissance dans l'exercice de ses fonctions. » Nous réfléchissons pour notre part sur le secret médical face aux maladies génétiques.

La génétique et la biologie moléculaire ont permis d'expliquer la cause de maladies ou des mécanismes physiologiques jusque-là inconnus. La génétique révèle des secrets de la nature. Cependant, nous pouvons nous demander si la génétique n'est que révélatrice ? Ne garde-t-elle pas par essence une part de secret, ou au-delà de secrets qui pourront être révélés plus tard, une part de mystère ? Ce qui revient à nous interroger sur la nature de ce que l'on peut/doit révéler et sur ce qui n'est pas à révéler puisqu'encore empreint de trop de secrets, ou d'incertitudes avons-nous dit dans le chapitre II.

En effet, rares sont les maladies pour lesquelles une corrélation entre une variation de l'ADN et une maladie peut être mise en évidence. Polymorphismes, épigénétique, maladies multifactorielles : autant de termes et de situations qui expriment la complexité des mécanismes du vivant et peut-être leur part secrète donc. Au moment de l'investigation, quelque chose du vivant, de la nature, de la création ne nous est pas donné de connaître, de comprendre.

Ainsi quand on dit au prescripteur d'un test génétique qu'il doit informer son patient ? Jusqu'où et de quoi doit-il informer son patient ? Quand le législateur oblige « la transmission de l'information à la parentèle en cas d'anomalie génétique grave pour laquelle il existe des mesures de prévention, y compris de conseil

génétique, ou de soin³²¹ », de quelle information s'agit-il ? Quelles sont les conditions de révélation des secrets de la génétique à une personne qui réalise un test génétique ? Des secrets révélés à cette personne doivent-ils être partagés ? Dans et à quelles conditions ?

De la nécessité de se protéger

– *Appel à la transparence et réaffirmation du secret*

Ces deux concepts s'opposent-ils ou se nourrissent-ils l'un l'autre ? La transparence entre le médecin et son patient a été revendiquée, car la transparence est condition de vérité. Pourtant ce qui est secret, caché, ne s'opposant pas à la vérité, s'oppose aisément dans notre langage à ce qui est transparent, accessible à tous, éclairé, en lumière. Nancy VIGNAL dans sa thèse nous invite à les considérer complémentaires l'un de l'autre :

« Même si cela peut paraître de prime abord paradoxal, le secret est le complément vital de la transparence. Une personne est en effet plus encline à partager l'information qu'elle détient si elle a l'assurance que les individus à éclairer n'iront pas répéter ce qu'ils vont apprendre³²². »

Le secret permet au patient d'être assuré que les informations ne sortiront pas du colloque singulier ; cela lui permet d'être transparent vis-à-vis du médecin. De cette transparence naissent les conditions les plus favorables pour une investigation puis une prise en charge de qualité et personnalisées. Le médecin a le devoir d'informer le patient en retour de manière transparente et appropriée. La compréhension du patient dépend de la qualité de la relation ; celle-ci relève non seulement de la confiance établie par la transparence et l'humanité révélée dans l'attitude du soignant, mais aussi de l'assurance de la discrétion.

Absolue nécessité du secret, preuve du respect de la personne et de son intimité, respect de sa vie privée, respect de la liberté individuelle. Dans le Code

³²¹ LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, Art. L. 1131-1-2 du code de santé publique.

³²² Vignal N., *La transparence en droit privé des contrats*, PUAM, 1998, p. 242.

pénal, les articles 226-13 et 226-14³²³ prévoient des sanctions à l'encontre des dépositaires, par état ou profession ou par fonctions temporaires ou permanentes, des secrets qu'on leur confie, qui les auraient révélés. Le serment d'Hippocrate nous l'enseignait déjà : « quoique je voie ou entende en société pendant l'exercice ou même hors de l'exercice de ma profession, je tairai ce qui n'a pas besoin d'être divulgué, regardant la discrétion comme un devoir en pareil cas. »

Afin de limiter tout risque d'une simple relation de contrat, avec sa dérive possible de réductionnisme du patient à un corps, voire à un objet, la réaffirmation d'un réel dialogue entre le médecin et son patient est indispensable. Ce n'est pas le secret comme finalité, mais bien comme instrument pour favoriser la relation. L'efficacité thérapeutique ne dépend pas du secret en tant que tel, mais bien de la relation dont la qualité requiert transparence et secret.

– *Médecin-patient : une rencontre inégale*

L'absolue nécessité du secret se conçoit par le fait que la rencontre entre le patient et son médecin est d'emblée inégale : le patient vient demander des soins, de l'aide à quelqu'un qui sait et qui, de surcroît, est en bonne santé. Ricœur parle de cette plainte³²⁴ qui est à la fois descriptive, le patient explicitant ses symptômes, et narrative, puisqu'elle est liée à une histoire singulière. Le médecin va prescrire des examens, des analyses, qui exposent le patient à être réduit à un corps. Le médecin doit donc toujours inscrire ce qu'il voit et ses paroles dans l'histoire

³²³ Loi n° 98-468 du 17 juin 1998, art. 15, Journal Officiel du 18 juin 1998. Code Pénal, art. 226-13 : « La révélation d'une information à caractère secret par une personne qui en est dépositaire soit par état ou par profession, soit en raison d'une fonction ou d'une mission temporaire, est punie d'un an d'emprisonnement et de 100 000 F d'amende. » et art. 226-14 : « L'article 226-13 n'est pas applicable dans les cas où la loi impose ou autorise la révélation du secret. En outre, il n'est pas applicable : 1° À celui qui informe les autorités judiciaires, médicales ou administratives de privations ou de sévices, y compris lorsqu'il s'agit d'atteintes sexuelles dont il a eu connaissance et qui ont été infligés à un mineur de quinze ans ou à une personne qui n'est pas en mesure de se protéger en raison de son âge ou de son état physique ou psychique ; 2° Au médecin qui, avec l'accord de la victime, porte à la connaissance du procureur de la République les sévices qu'il a constatés dans l'exercice de sa profession et qui lui permettent de présumer que des violences sexuelles de toute nature ont été commises. »

³²⁴ Ricœur P., *Code de Déontologie Médicale*, préface, Paris, Editions du Seuil, 1996, p. 11.

personnelle du patient qui est en face de lui. Traiter le patient comme un sujet moral invite donc tout de suite à la notion du secret.

Le fondement du secret, avant d'être juridique, est que la souffrance, comme la jouissance, constitue « la retraite ultime de la singularité », ce qui lui permet de voir dans le « pacte de confidentialité » le noyau éthique de la rencontre médecin-patient, qui pourra alors instaurer un « pacte de soins » antérieur à n'importe quel contrat médical³²⁵.

Le secret est ainsi le seul moyen pour que soit justifiée la curiosité outrancière nécessaire du médecin et son investigation intime par des instruments de mesure qui pourraient parfois faire paraître au patient qu'il n'est qu'un objet cassé qu'un technicien veut réparer. En effet, si le médecin pouvait lever le secret lui-même en dehors des dérogations de la loi, il serait alors soupçonné par ses patients actuels ou futurs d'être indigne de confiance. Ceci engendrerait des situations où les patients n'accepteraient plus de se soumettre à des examens, ou dissimuleraient certains faits, qui nuiraient à l'exercice premier du médecin : soigner son patient.

– « *Chacun a droit au respect de sa vie privée* »

Cette proclamation figurait dès 1950 dans la Convention européenne des Droits de l'Homme et des libertés fondamentales et la loi du 17 juillet 1970 l'a consacrée à l'article 9 du Code civil³²⁶. Toute personne dispose donc du pouvoir de s'opposer à la divulgation de sa vie privée et celui de s'opposer à toute investigation dans celle-ci. Et à ces pouvoirs correspondent d'une part le devoir juridique des autres de ne pas divulguer la vie privée d'autrui, d'autre part, celui de ne pas s'immiscer dans celle-ci. Les lois de bioéthique du 29 juillet 1994³²⁷ ont d'ailleurs limité le recours à certains examens. Le secret sert à se protéger de l'intrusion des autres qui pourraient vouloir abuser la personne concernée. Né dès le serment

³²⁵ *Idem.*

³²⁶ « Chacun a droit au respect de sa vie privée. Les juges peuvent, sans préjudice de la réparation du dommage subi, prescrire toutes mesures, telles que séquestre, saisie et autres, propres à empêcher ou faire cesser une atteinte à l'intimité de la vie privée : ces mesures peuvent, s'il y a urgence, être ordonnées en référé. »

³²⁷ Lois de bioéthique du 29 juillet 1994 : Loi n° 94-653 et n° 94-654

d'Hippocrate, le secret médical n'a fait l'objet d'une réglementation en France qu'en 1810, au sein du Code Pénal. La révélation d'un secret professionnel (pas uniquement médical) est une faute donnant lieu à sanction. Ce n'est qu'en 1941, par la naissance du premier Code de déontologie médicale, que le secret médical s'est affirmé comme un devoir déontologique, le médecin pouvant désormais faire l'objet d'une sanction disciplinaire³²⁸. Il s'agit toujours de protéger l'intimité de la personne contre d'autres professionnels, ou d'autres personnes susceptibles d'utiliser ces informations au détriment de la personne malade. Le secret médical n'est pas opposable à la demande d'information du patient. La loi du 4 mars 2002 a en effet reconnu un droit à l'information au profit des personnes malades. Mais un tiers qui voudrait une information du médecin devra passer par un juge, si la dérogation au secret médical n'est pas fixée par la loi.

Le secret médical permet-il de protéger le patient contre une utilisation abusive de ses informations personnelles ? Certainement. Mais le secret médical garantit également la relation de confiance entre le médecin et le patient, condition indispensable au diagnostic, à la décision médicale comme à l'adhésion du patient à la prise en charge proposée. Nous semblons alors ici conclure au fait que, au regard de la loi, sauf dérogation exceptionnelle, seul le patient a droit à l'information médicale.

– *Un secret qui n'enferme pas*

L'apologie du secret médical comporte cependant un risque selon nous. Le risque de l'enfermement, de réduire le secret au reflet de la tare que serait alors la maladie. En effet, n'est-ce pas ce qui est honteux que nous voulons cacher ?

C'est le risque que nous prenons si le secret est considéré comme un absolu, comme une finalité de la relation alors même que nous pensons qu'il en est un des moyens.

Le secret garantit la vérité dans la relation avec le soignant, et, s'il protège d'une vulnérabilité qui évolue dans le temps, il ne doit pas isoler la personne. En

³²⁸ Thouvenin D., « Secret médical », in *Dictionnaire de la pensée médicale*, Paris, PUF, 2004, pp. 1023-1026.

effet, tant que la maladie n'est pas dite, elle n'existe pas autour de moi (le verbe se fait chair), je peux la nier, la rejeter, ou prendre le temps de l'appivoiser. Quatre phases réactionnelles ont été décrites après l'annonce d'une maladie ou d'une mauvaise nouvelle : le déni, la révolte, la dépression puis l'acceptation. Le poids du secret varie en fonction de ces phases, en fonction du degré d'acceptation de la maladie par le patient. On en revient ici aux principes d'autodétermination et de responsabilité qui sont dépendants de la qualité de la relation instaurée avec le patient, elle-même dépendante du temps accordé à celui-ci. Cette notion de temporalité est apparue de nombreuses fois dans le projet de recherche sur l'information à la parentèle en génétique humaine tant auprès des patients, de leurs représentants qu'auprès des professionnels de santé³²⁹.

Un secret « temporalisé » ? Un secret essentiel, mais dont la portée évoluera avec le temps et selon le patient ? Un secret à l'image d'une goutte sur une rivière qui fait des ronds concentriques de plus en plus large. Le secret reste loi et la personne en maîtrise les destinataires de plus en plus nombreux avec le temps quand l'acceptation s'installe. Le secret médical permet cette protection et cet appivoisement dans le temps. Ainsi il favorise une relation où le patient est maître de ce qui semble – et c'est vrai dans de nombreux cas – lui appartenir de manière unique. Le secret favorise ainsi une rencontre avec le médecin et avec soi-même, un appel à la vie quand l'épreuve de la maladie, et en particulier de la souffrance qui lui est associée, ébranle tout, terrifie, défigure, morcèle notre corps, déshumanise. Le secret favorise ainsi, avec le temps, un retour à soi, une sorte de renaissance du sujet qui permet l'exercice de ses responsabilités vis-à-vis d'autrui le cas échéant. Vécu ainsi, le secret médical n'enferme pas dans des droits, il appelle à la vie par la liberté qu'il permet de vivre et les responsabilités qu'il permet d'appivoiser. Ainsi, la question *qui a droit à l'information génétique ?* s'effacera pour laisser place à la question des modalités et des temporalités d'information des différentes personnes concernées.

³²⁹ Derbez B. *et al.*, "Supporting disclosure of genetic information to family members: professional practice and timelines in cancer genetics", in *Fam Cancer*, 2017, 16(3), pp. 447-457.

Le secret, condition de rencontre vraie et responsable

– *Le secret pour répondre au besoin de vérité de chacun*

Le secret médical permet au patient d'être en vérité, mais également au médecin. Par l'assurance du secret des différents professionnels engagés, le médecin s'autorisera à divulguer des informations difficiles, dont d'autres pourraient vouloir abuser. Sans l'obligation au secret, il hésiterait peut-être à les divulguer par peur pour son patient. D'une situation asymétrique « paternaliste », l'idée, confortée par la loi du 4 mars 2002, est d'entrer dans une relation symétrique : comme le patient se livre pour que le médecin accède aux informations susceptibles de le guérir, le médecin doit réciproquement se livrer.

Françoise Dolto a éclairé ces aspects pour les enfants et leur développement : leur dire la vérité de nos sentiments, de nos inquiétudes, de nos incompréhensions, et les laisser dire leurs besoins, ce qu'ils savent, ce qu'ils ressentent sur leur état... cela développe « la confiance totale³³⁰ ».

« L'être humain est avant tout un être de langage. Ce langage exprime son désir de rencontrer un autre, semblable ou différent de lui, et d'établir avec lui une communication [...] L'enfant a besoin de vérité, et il y a droit³³¹. »

Ne sommes-nous pas tous des enfants devant le langage et ses secrets ? Pourquoi insister sur ce besoin de vérité ? La vérité est garante de la relation elle-même. Les personnes malades sont obligées de laisser les professionnels de santé accéder à leur intimité. Cela oblige les professionnels de santé. Ils ne peuvent se dérober à une rencontre vraie, la personne malade ne leur en laissera pas le droit, elle se dérobera, fuira si elle le peut, n'adhèrera pas au traitement, se laissera mourir parfois... et l'occasion d'une vraie rencontre aura été gâchée, c'est-à-dire « un appel à la vie » comme dirait Jean Vanier.

« L'être humain est un être en croissance ; il évolue, grandit, change, fait des passages, acquiert une identité et s'ouvre aux autres [...] »

³³⁰ Dolto F., *Tout est langage*, Paris, Livre de Poche, 1987, p. 123.

³³¹ *Idem*.

La vie, ou ce dynamisme initial communiqué à la conception de l'enfant, est une réalité puissante, cachée dans la cellule initiale. Cette vie n'est pas seulement physique, permettant la croissance inéluctable du petit corps avec tous ses organes, mais aussi psychique et spirituelle. [...] Il n'y a pas plusieurs vies ou dynamiques de vie qui se juxtaposent : une vie qui fabrique le corps, une autre qui produit la relation et une autre la connaissance et la créativité. Tout est unifié. Tout est un. [...]

Cette vie est comme l'eau qui coule dans une petite rivière, elle tourne et elle fait des contours. S'il y a obstacle, elle le contourne. La souffrance est le premier obstacle qu'elle rencontre. L'intolérable rocher de souffrance, qui apparaît à la vie comme son opposé, comme une annonce de mort. La vie contourne cette horrible réalité ; elle ne peut la supporter ; elle avance ailleurs. [...]

Si la vie n'est pas assez forte ou violente, si elle n'a pas été appelée par l'amour, comme c'est le cas de beaucoup de personnes qui viennent à l'Arche, alors elle se protège derrière la dépression, la folie ou les rêves. La vie ne peut plus avancer. Elle ne coule plus dans la sensibilité. C'est comme si elle se fermait et se cachait. Vu de l'extérieur, l'enfant boude. Il se coupe de la relation. Vu de l'intérieur, c'est la vie comme un trésor qui se cache, pour reprendre la route si un jour quelqu'un l'appelle³³². »

Comment ne pas projeter l'image de cet enfant qui boude en apparence sur ces patients qui se renferment totalement à l'annonce de la maladie génétique et qui refusent d'en parler. Nous ne résistons pas, par expérience personnelle comme par écoute d'un certain nombre de témoignages, à nous interroger sur la manière dont l'annonce du diagnostic a été réalisée. Nous avons parlé plus haut des influences de la société sur le regard porté sur la maladie. Mais les professionnels de santé ne sont-ils pas les mieux à même de déconstruire ces visions erronées ? La médecine, l'engagement auprès des personnes malades, est d'abord une rencontre qui donne de nous découvrir ensemble et chacun, dans toutes les dimensions de notre vie. Cet engagement consiste à « appeler la vie », à accompagner la maladie dans la vie et non dans l'enfermement de la souffrance et de la mort. C'est par ce dynamisme

³³² Vanier J., *Toute personne est une histoire sacrée*, Paris, Plon, 1994, pp. 161-163.

vital que la transmission de l'information à la parentèle pourra sortir d'une « simple » question de droit.

– *Le secret pour considérer l'unique et sa responsabilité*

« Pour vivre, s'épanouir, croître dans la liberté, l'être humain a besoin de trouver une autre personne qui le reconnaisse comme unique, l'encourage à grandir et à devenir lui-même. Sans cela, il se ferme, se défend, et cherche à se prouver. L'être humain a besoin d'un milieu humain de communion, de confiance, d'amitié, pour développer tout son potentiel et pour se former³³³. »

Trouver une autre personne qui le reconnaisse comme unique. C'est bien la personne malade qui a droit à l'information de manière unique et personnalisée pour qu'elle puisse grandir malgré ou dans l'épreuve de la maladie. Chaque fois que, dans la vie, on a été regardé comme une personne, c'est-à-dire respecté comme être unique, on a acquis la capacité de surmonter sa peur de regarder les autres comme des personnes. La racine de la peur devant l'autre différent, fort ou vulnérable, c'est la peur devant notre propre différence, notre vulnérabilité. Reconnue unique, grandie par la relation de vérité offerte par le professionnel de santé, la peur de la maladie et du regard porté sur elle peut s'estomper, l'information pourra alors être partagée.

Jean Vanier nous interpelle par des personnes handicapées dont il a permis à l'humanité de s'exprimer, mais nous universalisons cette expérience qui nous aide tous à trouver notre voie, en pointant du doigt la valeur unique et inaliénable de chaque personne humaine. Le professionnel ayant répondu à notre appel, nous pouvons à notre tour répondre à l'appel d'un autre, vivre notre responsabilité. Aucun d'entre nous n'est sans responsabilité pour autrui, sans vocation au service de l'autre, à son soin, car la vocation au service n'est autre que la vocation à l'amour et à appeler la vie. C'est l'intuition d'Emmanuel Levinas qu'Alain Cordier appelle :

³³³ *Idem.*

la « vocation médicale de l'Homme »³³⁴ que nous développerons davantage dans le chapitre IV.

Ainsi, dire la vérité ou plus encore être vrai (véracité), prendre le temps nécessaire à la compréhension et à l'acceptation, et respecter le secret médical, sont autant de conditions d'une relation singulière et confiante. Elles permettent aux personnes d'être considérées de manière unique et personnelle, de rentrer dans le langage de ce qu'elles ressentent, de consentir ainsi librement à des examens pour accéder à un diagnostic, de consentir par la suite à la prise en charge proposée, et alors de saisir leurs devoirs vis-à-vis de la société et vis-à-vis d'autrui.

La certitude du secret permet la rencontre, la relation. Le secret est instrument d'une vraie rencontre, d'une vraie thérapeutique. Il est nécessaire, mais non suffisant à la compréhension par les personnes des informations souvent sensibles ou difficiles qui leur sont délivrées dans le cadre de la génétique. Le secret est moyen, il ne peut être fin.

La génétique ne doit pas affaiblir le serment d'Hippocrate et la confidentialité qu'il invoque sous prétexte de l'utilité de ses révélations pour d'autres ou pour la société. Au contraire, elle confirme l'absolue nécessité de la relation de confiance dans l'accompagnement des personnes étant donné son rapport à leur intimité et à leur histoire. C'est cette confiance et cet accompagnement personnel qui pourront rappeler à la vie les personnes meurtries, anéanties parfois par l'annonce de la maladie ; une vie en plénitude, c'est-à-dire responsable, avec des droits et des devoirs par rapport à autrui.

Après cette réaffirmation du respect de la vie privée, de la confidentialité, conditions de la relation de confiance à instaurer avec la personne dont on examine les caractéristiques génétiques, comment honorer les autres personnes qui

³³⁴ Cordier A., « La vocation médicale de l'homme — Inquiétude éthique et professions de santé — En lisant Emmanuel Levinas », in *Ethique, médecine et société*, dir. E. Hirsch, Paris, Vuibert, 2007, p. 48.

pourraient bénéficier, parfois à hauteur de leur vie, de ces informations ? Droits et devoirs en génétique humaine.

II. Droits et devoirs en génétique humaine ?

Est-ce légitime de reconnaître un droit à l'information génétique aux assureurs et employeurs ? Est-ce légitime de reconnaître un droit à l'information génétique à des apparentés ? Est-ce en contrepartie légitime de reconnaître un devoir d'information vis-à-vis de ses apparentés par un patient atteint d'une maladie génétique ?

À la première question, le législateur français a répondu par la négative en octroyant une protection de la vie privée des personnes, même si nous avons évoqué les risques d'atteinte à cette protection, surtout au regard des évolutions de la génétique vers le séquençage à très haut débit du génome entier et le stockage des données dans des bases de données internationales et interconnectables.

Dans la pratique de la génétique médicale, dans sa double dimension individuelle et familiale, le médecin se retrouve souvent face à un dilemme. Que faire lors de la mise en évidence d'une mutation chez un patient, avec un risque important pour les apparentés d'exprimer une maladie grave, quand ce patient ne veut pas informer sa famille ? Le médecin est, d'une part, contraint au secret médical, vecteur de la rencontre et de la relation, et, d'autre part, soucieux du bénéfice qu'une information pourrait avoir pour un apparenté de son patient, parfois à hauteur d'une vie ; soucieux de permettre à un autre d'exercer sa liberté vis-à-vis d'une information qui le concerne.

Le patient qui préfère se taire ne permet pas qu'une information déterminante pour un autre accède à ce dernier. Certaines personnes n'auraient-elles pas droit aux informations qui concernent leur santé ? N'auraient-elles pas droit à la vérité de leur situation ? À la lecture du dialogue, exercé à travers différents textes, entre Kant et Constant sur *le droit de mentir*, nous ressentons cette même tension entre le devoir de vérité inaliénable, chez le premier, et un devoir de vérité soumis à un droit à la vérité que tout le monde n'aurait pas, chez le second. Nous nous demanderons pour notre sujet si le silence, dans des situations de vulnérabilité, peut être considéré comme un mensonge.

Après avoir exploré le cadre juridique actuel de l'examen des caractéristiques génétiques et ses origines, comme les tensions sous-jacentes à la double dimension individuelle et familiale de la génétique à la lumière du dialogue entre Kant et Constant, nous nous interrogerons sur l'esprit des lois en génétique humaine porté par un rapport renouvelé entre expériences, éthique et droit.

Encadrement juridique de la génétique

1947 : Le Code de Nüremberg sur l'expérimentation humaine

C'est en 1947, après les horreurs de la Seconde Guerre mondiale, que l'urgence d'encadrer juridiquement l'expérimentation humaine est apparue. Le Code de Nüremberg a ainsi proposé dix règles sur le consentement des personnes ; la nécessité de l'expérimentation et sa finalité scientifique ; le rapport bénéfiques/risques. Ce document a inspiré différentes déclarations internationales (Association médicale mondiale à Helsinki - 1964, conférence internationale de Manille – 1981). Les pays se sont ensuite dotés peu à peu d'un encadrement juridique propre.

En France, il faut attendre la loi du 20 décembre 1988, dite loi Huriot-Serusclat, pour avoir le premier texte législatif pour la protection des personnes dans la recherche biomédicale, insistant sur le consentement des personnes et la gratuité.

1994 : naissance des lois dites de Bioéthique en France et finalités des tests génétiques

Ce n'est que par la loi du 29 juillet 1994 que le législateur s'est efforcé de doter la France d'un cadre juridique plus complet sur le corps humain, le don et l'utilisation des éléments et produits du corps humain : naissance des lois relatives à la bioéthique. Les examens des caractéristiques génétiques sont restreints à des fins médicales ou de recherche. Leur prescription comme la communication de leurs résultats est confiée à des spécialistes agréés³³⁵. Les raisons de cet encadrement ont été les risques de discrimination et d'atteinte à la vie privée en plus de la complexité de l'interprétation de ces données. Ce domaine requiert donc des garanties particulières comme l'exigence d'un consentement exprès, libre et éclairé, préalablement à la réalisation de l'analyse génétique ; le droit d'être informé ou le

³³⁵ Loi n° 94-654 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal.

droit de ne pas l'être ; la garantie du secret des données relevant de la vie privée et l'assurance d'aucune action discriminante et stigmatisante.

2004 et 2011 : question de l'information à la parentèle en génétique humaine

Malgré la double dimension individuelle et familiale connue de la génétique, ce n'est que lors de la révision des lois de « bioéthique » par la loi du 6 août 2004 que la question de l'information de la parentèle en cas de maladie génétique a été abordée, à la suite d'un drame familial. Aucun décret d'application n'ayant vu le jour, le législateur a entendu adopter une nouvelle procédure lors de la révision de la loi en 2011, afin, d'une part, de trouver un équilibre entre préservation du secret médical, reconnaissance des droits des tiers, respect de la vie privée du patient et responsabilité³³⁶, et, d'autre part, de définir des modalités d'application plus réalistes permettant son exécution.

Y avait-il besoin de légiférer sur cette question de la transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine ? La règle de droit doit-elle être antérieure à l'élaboration des normes morales ou à l'inverse doit-elle être le reflet des valeurs établies par la société ? N'y a-t-il pas un risque d'impérialisme juridique par la judiciarisation de règles d'éthique ? Comment concilier la recherche croissante d'une autonomie de la personne avec les intérêts collectifs nécessaires à la cohérence d'une société ?

Nous reprenons ici les questions posées par Jean-Robert Harlé et Philippe Pédrot dans la préface de l'ouvrage *Génétique, biomédecine et société*³³⁷ qui nourrissent la réflexion sur la génétique et la tension qu'elle connaît entre respect de la vie privée de l'individu et intérêts d'autrui voire nous l'avons vu, intérêts de santé publique.

³³⁶ Farnos C. et Rial-Sebbag E., « Quelles responsabilités pour le patient et pour le professionnel de santé dans le contexte de l'information génétique à caractère familial ? », Poster, *Assises de Génétique*, 2016 – Annexe VII.

³³⁷ Harlé J.-R., et Pédrot P., « L'homme morcelé », in *Génétique, biomédecine et société*, *op.cit.*, p. 12.

Didier Truchet, Professeur émérite en Droit public, a analysé avec soin les tensions que peuvent recouvrir la découverte d'une anomalie génétique chez une personne et l'information de sa parentèle. Dans son article³³⁸, Didier Truchet rappelle tout d'abord les enjeux contradictoires en présence que nous avons plusieurs fois évoqués : « particularités de la génétique », « dialectique entre information et secret ». « Le législateur a dû arbitrer entre ces considérations contradictoires », nous dit-il. « Il l'a fait en adoptant des règles spéciales qui dérogent aux règles générales relatives à l'information médicale. » Pour nous éclairer sur les situations que ces règles spéciales concernent, l'auteur s'est intéressé au champ d'application de la loi en relevant les manques de précision ayant pour conséquence diverses interprétations possibles de la loi. Que veut dire « anomalie grave », que veut dire « prévention », etc. ? L'auteur analyse ensuite les obligations du médecin et les obligations et droits de la personne à qui l'on diagnostique une anomalie génétique. Il souligne que les obligations du médecin sont essentiellement « procédurales » et que la responsabilité du médecin, couvert par le secret médical, ne peut que difficilement être engagée en cas de non-transmission de l'information à la parentèle, à condition de preuves consignées dans le dossier médical de la personne à chaque étape de son suivi. Si le patient lui demande, le médecin prescripteur devra envoyer, aux apparentés dont les coordonnées ont pu être données par le patient, une lettre recommandée indiquant qu'une information à caractère familiale est susceptible de les concerner. Le médecin n'est pas censé s'assurer des suites de ce courrier.

La responsabilité de l'information à la parentèle repose essentiellement sur les patients, même si la preuve de la faute et du préjudice subi semble difficile à démontrer selon Didier Truchet. Il conclut ainsi :

« Il me semble que le législateur a voulu édicter une règle de comportement éthique plutôt qu'une véritable obligation juridique. Mais les décisions du juge ne sont jamais automatiques. Elles dépendent des faits de l'espèce et de leur marge d'appréciation. Mon sentiment peut très bien être démenti par la jurisprudence. [...] »

³³⁸ Truchet D., « Découverte d'une anomalie génétique et information de la parentèle », in *Laennec*, 2014/3, T. 62, pp. 18-30.

Mon propos décevra sans doute le lecteur qui n'y aura pas trouvé toutes les certitudes qu'il espérait. Mais d'une part, n'étant pas médecin, je suis beaucoup moins à l'aise avec les lois de la génétique qu'avec celles qu'adopte le parlement. D'autre part, il en va ici comme de tout le droit de la santé. J'ai pour habitude de dire que celui-ci est caractérisé par le dialogue des doutes : le juriste doit admettre et essayer de comprendre le doute qui affecte toujours (à des degrés divers) une démarche médicale, diagnostique, thérapeutique, prédictive ; de même, le médecin doit accepter et essayer de comprendre le doute qui affecte toute démarche juridique et qui est la contrepartie de la liberté fondamentale du droit. La règle de droit contient rarement la décision : elle est une aide à la décision.

Les textes relatifs à l'information de la parentèle en cas de découverte d'une anomalie génétique font exception aux règles du droit commun de l'information médicale ; ils sont complexes et imparfaits. Mais ils existent et offrent un mode d'emploi aux médecins. L'utilisation de ces textes dépend de leur conscience. »

Loin de nous décevoir, cet article exprime la vertu de prudence requise du législateur et du rapport de chaque acteur de la société par rapport à la loi, en particulier dans le domaine de la santé, objet de tant d'incertitudes. Une aide à la décision, un guide pour un comportement éthique.

La question de la transmission à la parentèle de l'information génétique, outre son encadrement juridique actuel, interroge notre rapport à la vérité et à l'autre dont dépend notre capacité à faire société. C'est ce que nous invitent à explorer Emmanuel Kant et Benjamin Constant par leur confrontation sur l'affirmation de ce dernier : *tout le monde n'a pas droit à la vérité.*

« *Tout le monde n'a pas droit à la vérité* »

Tout le monde n'a pas droit à la vérité. C'est ce que semblent traduire certains discours de patients vis-à-vis de leurs apparentés en cas de maladie génétique. « Nous sommes brouillés » ; « tout cela est sa faute de toute façon, il ne m'a jamais rien donné de bon », etc. Ou de manière plus empathique : « je ne vais pas lui faire ça, ça le tuerait ». Tout le monde n'aurait pas le droit à la vérité quand sa santé et parfois sa vie sont en jeu.

Étant donné les enjeux de la génétique médicale pour le colloque médecin-patient et pour la relation du patient avec ses apparentés, nous tirerons profit du débat mené entre Kant et Constant sur la question de la vérité et de la manière de construire une société de justice.

Pour Constant en effet, tout le monde n'a pas droit à la vérité : « un devoir est ce qui, dans un être, correspond aux droits d'un autre [...] Dire la vérité n'est donc un devoir qu'envers ceux qui ont droit à la vérité³³⁹. » « Or nul homme n'a droit à la vérité qui nuit à autrui. »

Mais alors qui a droit à la vérité ? Qui serait à même d'en juger ? Kant dénonce le risque de l'arbitraire.

De la justification du silence

Qui a droit à la vérité dans le cadre de la génétique ? La vérité de l'un ne devient-elle pas la propre vérité de l'autre, mise en lumière par un arbre génétique de la famille ? Sa vérité ne devient-elle pas la vérité de l'autre puisqu'elle concerne l'état de santé de cet autre, son intimité ? Tout le monde n'a-t-il pas droit à la vérité en ce qui concerne son état de santé ? Dire la vérité à un autre sur son état de santé peut-il nuire ?

³³⁹ Constant B., « Tout le monde n'a pas droit à la vérité », texte tiré de *Des réactions politiques*, chapitre VIII, « Des principes », 1796, cité in Constant B. et Kant E., *Le droit de mentir*, op. cit., p. 35.

Nous l'avons vu à travers différentes enquêtes sur la question de l'information à la parentèle, quand d'aucuns ne peuvent imaginer taire une information aussi importante, d'autres évoquent des raisons variées à leur silence.

– *Le silence en génétique : un mensonge ?*

Admettons un instant, pour entrer dans le dialogue de Kant et Constant et éclairer notre question sur une vérité sous condition, que ce silence s'apparente à un mensonge puisqu'il entrave l'accès d'un autre à la vérité de sa situation.

Dans son texte *D'un prétendu droit de mentir par Humanité*³⁴⁰, Kant illustre que nous pouvons toujours trouver des raisons, des causes, pour mentir : qu'elles soient psychologiques, sociologiques, politiques. Pourtant, selon l'auteur, malgré toutes les « bonnes » raisons du mensonge que l'on saura formuler, ou pour notre sujet, malgré toutes les raisons évoquées pour justifier le silence envers des apparentés face à une maladie génétique, un blâme moral subsiste. Kant estime que l'homme peut échapper à la causalité psychologique, sociologique ou politique. On aurait pu ne pas mentir. Cette possible sortie de la causalité est une expression de l'autonomie de la volonté morale. C'est pourquoi toute société humaine est régie par des règles de droit — ce qui suppose que les hommes sont libres. Les règles de droit vont servir à promouvoir « le règne des fins ».

Pourtant, nous imaginons aisément certaines situations familiales complexes au sein desquelles la révélation d'une maladie génétique pourrait porter préjudice, et nous avons déjà décrit les risques possibles de préjudices comme de discrimination sociale par des acteurs institutionnels tels que les assureurs ou les employeurs. Doit-on alors mettre le devoir de vérité vis-à-vis d'autrui sous condition ?

– *Un devoir de vérité en génétique sous condition ?*

Pour Kant, prétendre que « Dire la vérité n'est un devoir qu'envers ceux qui ont droit à la vérité » est « dépourvu de sens ». En effet, si l'on ment, on instrumentalise celui à qui l'on ment, on se considère alors supérieur, on enfreint

³⁴⁰ Kant E., *D'un prétendu droit de mentir par Humanité*, Paris, GF-Flammarion, [1797] 1994.

donc la liberté, l'égalité, et l'insubstituabilité qui doivent pourtant être reconnues chez l'autre, puisqu'il est une fin. On risquerait de ne plus rien dire, car si l'on est capable de mentir, l'autre l'est également, or quand on parle à un autre, on suppose sa véracité.

Kant parle ici de véracité et non pas de vérité. Il sort de l'absolutisme pour entrer dans l'histoire et la temporalité de la personne. Selon Kant, « Etre véridique dans les propos qu'on ne peut éluder, c'est là le devoir formel de l'homme envers chaque homme³⁴¹. » Kant définit la véracité comme « la vérité subjective dans sa personne³⁴² » : il n'y a pas un devoir de dire la vérité puisqu'on ne la connaît pas toujours, mais un devoir de dire ce que l'on pense, ce que l'on croit sincèrement vrai. Kant ajoute qu'il s'agit d'un devoir formel « quelque grave inconvénient qu'il en puisse résulter ». Selon lui, si ce postulat de véracité n'est plus possible, la société n'est plus envisageable. On en revient à la question fondamentale de l'universalisation possible de la maxime de mon action : « je puis bien vouloir le mensonge, mais (...) je ne puis en faire une loi universelle³⁴³. » Pour Kant, en effet, « je dois toujours me conduire de telle sorte que je puisse aussi vouloir que ma maxime devienne une loi universelle³⁴⁴. »

Mais la transmission de l'information génétique à sa parentèle est-elle *une déclaration qu'on ne peut éviter* et qui m'imposerait donc un devoir de véracité ? Ne puis-je pas tout simplement taire cette information ? Si l'information permet de prévenir une maladie grave, voire d'éviter une mort précoce, se taire s'apparente, d'une part, à la non-assistance à personne en danger (bien que celle-ci relève d'un péril immédiat) et, d'autre part, interroge sur une vision utilitariste d'autrui.

Aristote éclaire l'opposition entre une relation de vérité et une instrumentalisation, une vision utilitariste de l'autre, qui ne peut bâtir une société :

³⁴¹ *Idem*, p. 98.

³⁴² *Ibid.*

³⁴³ Kant E., « L'illégitimité du mensonge », texte tiré des *Fondements de la métaphysique des mœurs*, section I, AK IV, 402-403, 1785, cité in Constant B. et Kant E., *Le droit de mentir*, op. cit., p. 12

³⁴⁴ *Idem*.

« Ainsi ceux qui se témoignent mutuellement de l'amitié, en se fondant sur l'utilité qu'ils peuvent retirer, ne s'aiment pas pour eux-mêmes, mais dans l'espoir d'obtenir l'un de l'autre quelque avantage. (...) Des gens de cette complexion ne cherchent pas précisément à vivre en commun ; parfois ils n'éprouvent aucun agrément à se fréquenter ; ils ne ressentent pas le besoin d'être en relations les uns avec les autres, sauf s'ils y trouvent leur avantage »³⁴⁵.

C'est bien souvent l'arbre génétique composé des apparentés de la personne qui a permis une hypothèse diagnostique et la réalisation d'un test génétique. Pourrais-je me taire vis-à-vis de ces autres qui ont permis pour une part ma prise en charge médicale ? Nous développerons plus tard cette question du tiers. Peut-on fonder une société sur la simple utilité ? La génétique ne nous invite-t-elle pas à une autre société par ces gènes partagés ?

Une vie en commun fondée sur l'utilité de l'autre où son inutilité semble impossible. La vérité n'est pas une propriété qu'un sujet pourrait conserver au nom d'intérêts ou de calculs. La vérité est une loi. Parler en vérité, c'est donc se reconnaître engagé par un contrat liant originellement les hommes. La vérité génétique (avec toutes les précautions requises pour cette expression au regard des incertitudes qu'elle revêt, des différences entre donnée et information génétique) est un fait, est partagée et ne peut donc être propriété de l'un sans être en partie propriété de l'autre. La situation génétique *est*.

Kant nous éclaire de nouveau : pour vivre ensemble, nous sommes engagés par la vérité parce que la vérité engage la possibilité d'un monde en général, c'est-à-dire, un monde « sans tort », un monde juste. Or le mensonge (ou la falsification) rend un tel monde impossible, à la manière d'une fausse promesse.

La vérité engage inconditionnellement, elle nous oblige. Nous devons en répondre, répondre au monde et du monde (et, par suite, à autrui), répondre au

³⁴⁵ Aristote, *Éthique à Nicomaque*, Livre VIII, Chapitre II, Paris, GF-Flammarion, [349 av. J.-C.] 1965.

présent et du présent qui est le nôtre et il dépend de tous (c'est sous condition de notre vérité) que le présent délivre sa promesse d'avenir.

Nous devons répondre, répondre de nos actes, de nos paroles. Répondre vient du verbe *respondere* qui porte en lui notre responsabilité et notre dignité.

« Être sincère est aussi un devoir envers soi-même », nous dit Kant dans la *Métaphysique des mœurs*. Il poursuit :

« La plus grande attaque faite au devoir de l'homme envers lui-même, considéré seulement comme être moral (envers l'humanité qui réside en sa personne), c'est le contraire de la véracité, autrement dit : le mensonge. [il] offense la dignité de l'humanité dans sa personne. [...] Le mensonge est l'oubli tout comme l'anéantissement de la dignité humaine³⁴⁶. »

C'est bien la sincérité et la véracité dans la relation auxquelles Kant nous exhorte. L'omission et le silence, quand la santé d'un apparenté est en danger, n'altèrent-ils pas le devoir de véracité de la personne ?

Vérité sous condition ou conditions pour la vérité ?

La transmission de l'information génétique à la parentèle semble donc à viser en raison des enjeux vitaux pour celle-ci, mais aussi du devoir de véracité que nous avons les uns vis-à-vis des autres pour la possibilité de faire société. Mais y a-t-il des conditions pour ne pas tenir cette ambition ? Ou au contraire, y a-t-il des conditions pour la permettre ? Constant reconnaît qu' « un principe, reconnu vrai, ne doit donc jamais être abandonné, quels que soient ses dangers apparents. Il doit être décrit, défini, combiné avec tous les principes circonvoisins, jusqu'à ce qu'on ait trouvé le moyen de remédier à ses inconvénients, et de l'appliquer comme il doit être³⁴⁷. »

³⁴⁶ Kant E., « Être sincère est aussi un devoir envers soi-même », texte tiré de la *Métaphysique des mœurs/Doctrine de la Vertu*, AK VI, 429-431, 1797, cité in Constant B. et Kant E., *Le droit de mentir*, op. cit., pp. 59-61

³⁴⁷ Constant B., « Tout le monde n'a pas droit à la vérité », texte préc., p. 38.

Constant souhaite « la réhabilitation des principes » qu'il qualifie d'« entreprise à la fois utile et souhaitable : on sortirait, en s'y livrant de cette sphère de circonstances dans laquelle on se trouve perpétuellement froissé de tant de manières. On serait exempt de tout retour personnel vers les individus : au lieu d'avoir à relever des imprudences ou des faiblesses, on aurait à traiter avec la pensée seule³⁴⁸ ».

Constant poursuit plus loin :

« Lorsqu'on dit que les principes généraux sont inapplicables aux circonstances, l'on dit simplement que l'on n'a pas découvert le principe intermédiaire qu'exige la combinaison particulière dont on s'occupe. C'est avoir perdu l'un des anneaux de la chaîne ; mais cela ne fait pas que la chaîne en existe moins³⁴⁹. »

Constant et Kant semblent ici pouvoir s'accorder. Leurs propos éclairent assez bien, selon nous, le lien entre Théorie et Pratique qui doit être recherché. Les principes fondamentaux ou la loi doivent être envisagés comme la visée éthique, ce qui accompagne l'édification d'une société de justice. Constant vient ici ajouter que « chaque circonstance appelle seulement le principe qui lui est propre, car l'essence d'un principe n'est pas d'être général ni applicable à beaucoup de cas, mais d'être fixe ; et cette qualité compose si bien son essence que c'est en elle que réside toute son utilité³⁵⁰ ».

Les principes intermédiaires sont les moyens de passer de la visée à son application en tenant compte du contexte, non pas pour affaiblir le principe, mais pour permettre sa réalisation la plus ambitieuse possible. Nous pouvons prendre le parallèle entre certaines lois et leur application ou lecture par les praticiens et les juges. Les praticiens comme les juges se basent sur la loi et déterminent, respectivement, son niveau d'application optimal pour le soin des personnes, ou de transgression pour évaluer la faute.

³⁴⁸ *Idem*, p. 18.

³⁴⁹ *Ibid.*

³⁵⁰ *Ibid.*, p. 22.

Kant précise ici :

« Tous les principes juridiquement pratiques doivent renfermer des vérités rigoureuses, et ceux qu'on appelle ici des principes intermédiaires ne peuvent que déterminer d'une manière plus précise leur application aux cas qui se présentent [...], mais ils ne peuvent jamais y apporter d'exceptions, car elles détruiraient l'universalité à laquelle seule ils doivent leur nom de principe³⁵¹. »

Dans le cas de l'information génétique vis-à-vis des tiers, il convient que les différentes parties prenantes ne placent pas les personnes dans des situations de mensonges imposés, ce qui reviendrait à construire une société sur un droit au mensonge. En effet, comment dire la vérité si elle m'empêche de vivre dans des conditions dignes ? Si aucun emprunt ne lui est plus accessible, si aucune police d'assurance ne s'envisage, si un emploi est mis sous condition, la personne n'est-elle pas contrainte au mensonge ? Le devoir de la société et du législateur est de préserver la possibilité d'une société de vérité en protégeant certaines informations de toute utilisation abusive.

Dans le cas de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique, le « principe fondamental » porté par la loi dans sa version de 2011 est celui du devoir – la responsabilité – de dire, d'informer, quand les « principes intermédiaires » pourraient être le respect de la temporalité de la personne et l'accompagnement requis, conditions de réalisation du « principe fondamental ».

Les praticiens et les juges prendront en compte les circonstances, l'un pour accompagner les personnes dans leur responsabilité, l'autre pour juger du degré d'exécution du « principe fondamental » et donc du niveau de responsabilité.

Constant précise que : « lorsqu'on jette tout à coup, au milieu d'une association d'hommes, un principe premier, séparé de tous les principes intermédiaires qui le font descendre jusqu'à nous et l'approprient à notre situation,

³⁵¹ Kant E., « La vérité est un devoir absolu et inconditionné », texte tiré de *D'un prétendu droit de mentir par humanité*, AK VIII, 423, 1797 in Constant B. et Kant E., *Le droit de mentir*, op. cit., p. 57.

l'on produit sans doute un grand désordre : car le principe arraché à tous ses entours, dénoué de tous ses appuis, environné de choses qui lui sont contraires, détruit et bouleverse ; mais ce n'est pas la faute du principe premier qui est adopté, c'est celle des principes intermédiaires qui sont inconnus ; ce n'est pas son admission, c'est leur ignorance qui plonge tout dans le chaos³⁵² ».

Constant dévoile que c'est en définissant le principe premier que l'on peut trouver les principes intermédiaires en cherchant le moyen d'application à la situation qui se présente.

Appliquons cette réflexion au cas qui nous occupe. Le principe premier est ici de reconnaître comme un devoir la transmission de l'information à la parentèle. Il s'agit alors de définir les moyens d'application pour trouver les principes intermédiaires, qu'ils relèvent des praticiens ou du législateur, qui en découlent.

Ce principe de transmission de l'information à la parentèle ne s'oppose pas au devoir de secret médical du médecin. Au contraire, le secret médical sera la condition d'exécution dans de bonnes conditions du devoir de transmission à la parentèle par le patient lui-même ou par le prescripteur, à la demande du patient.

Mais quelle vérité recèle en réalité l'information donnée au patient ? Quelle liberté permet-elle ? C'est pour une part une question que nous avons examinée en soulignant les limites de l'information génétique au chapitre II. En effet, l'information génétique ayant un caractère évolutif (progrès scientifique et technologique ; histoire de la personne) et étant sujette à plusieurs lectures et interprétations, celle-ci rend difficile l'écriture de règles de droit.

Comment poser un cadre réglementaire face au caractère non figé de l'information génétique ?

Le CCNE rappelle que « le consentement à la conservation et à l'accès de ces données est évidemment nécessaire. Néanmoins, il ne peut pas avoir la même portée que dans des domaines où elles sont collectées pour une fin déterminée, puisque, par hypothèse, l'interprétation du génome, en pleine évolution, pourra révéler,

³⁵² Constant B., « Tout le monde n'a pas droit à la vérité », texte préc.

ultérieurement, des informations que les chercheurs n'ont pas envisagées lors de leur obtention³⁵³ ».

Le « consentement libre et informé » est le fondement de la bioéthique et du droit en médecine. Or, le séquençage du génome entier, la frontière floue entre recherche et clinique, comme l'évolution des connaissances permettant une réinterprétation en continu des mêmes données, nous interrogent sur la possibilité de l'information, sur sa vérité, et la possibilité d'un consentement réellement libre et éclairé.

Le CCNE ajoute que « l'existence des données inattendues risque de rendre illusoire le *droit de ne pas savoir* [...] Faire séquencer son ADN peut revenir à imposer aux autres notamment ses apparentés ce qui est inattendu ».

Par les caractéristiques de la génétique décrites précédemment, nous pensons que l'incertitude intrinsèque à la génétique, la nature plurielle de l'information en génétique humaine, comme l'évolution dans le temps de son interprétation, doivent être prises en compte dans le dispositif réglementaire qui encadre les pratiques de recherche et de soin.

Le CCNE invite le législateur « à réfléchir sur ce que pourrait être l'accès individuel à une information génétique médicale de qualité, sur l'adaptation du consentement libre et informé à l'éventualité de découvertes incidentes, et sur l'évolution des diagnostics avant la naissance et en période périnatale³⁵⁴ ».

Comme le CCNE, nous soulignons l'importance des progrès de la génétique et les opportunités réelles qu'ils revêtent tout en insistant sur la responsabilité du législateur avec l'ensemble des acteurs concernés de « les rendre compatibles avec les principes fondateurs de la pratique médicale en génétique dans notre pays. » Le débat entre Kant et Constant nous semble vraiment éclairant pour rendre compte de cette demande instante du CCNE. Saisir que le principe de transmission de l'information et le principe du secret sont ensemble au cœur de la pratique médicale

³⁵³ CCNE, avis n°124 (2016), avis préc.

³⁵⁴ *Idem.*

et de son éthique quand elle se confronte aux possibilités de la génétique. C'est ensemble qu'elles font la culture et l'éthique du soin.

La génétique fait face à des situations complexes où l'information, une vérité, engage d'autres personnes que le patient. Dans certains contextes familiaux, se pose parfois au plus profond des personnes la question suivante : tout le monde a-t-il droit à la vérité après tant de souffrances subies par sa faute et alors que le patient est déjà en fin de vie ? Cette information n'est-elle pas privée ? Si je l'ai su, ils finiront bien par le savoir.

Nous avons montré à l'aide de Kant et Constant que la vérité doit être inconditionnelle. En revanche, la société, son législateur, tout comme l'organisation des soins et ses acteurs, doivent veiller aux conditions qui permettent l'exercice du devoir de véracité de chacun. Une prise de conscience large des tenants et des aboutissants de la génétique est ainsi requise, en vérité.

En effet, « il est non moins essentiel qu'elle [la réflexion] doive être ouverte et partagée par tous, dans un débat démocratique³⁵⁵ », nous rappelle le CCNE. Le débat démocratique ne peut être réel que si les acteurs y contribuent en vérité. Or, la vérité est davantage contenue dans le niveau de certitude et d'incertitude qu'expriment les praticiens autour de la donnée génétique, que dans la donnée elle-même. Nous avons vu par ailleurs que l'information dépend de la personne à qui on la délivre. Cela rejoint la réflexion de Kant lorsqu'il déclare :

« Remarquons d'abord que l'expression : avoir droit à la vérité, n'a pas de sens. Il faut dire plutôt que l'homme a droit à sa propre *véracité* (*veracitas*), c'est-à-dire à la vérité subjective dans sa personne³⁵⁶. »

³⁵⁵ *Ibid.*

³⁵⁶ Kant E., « La véracité est un devoir absolu et inconditionné », in Constant B. et Kant E., *Le droit de mentir, op. cit.*, p. 43.

Kant précise dans un autre texte qu'« il se peut que tout ce qu'un homme tient pour vrai ne le soit pas (car il peut se tromper) ; mais, en tout ce qu'il dit, il lui faut être véridique (il ne doit pas tromper)³⁵⁷ ».

C'est à chacun d'estimer et de décider ce qu'il se doit à lui-même, la manière dont il doit répondre à la situation déterminée où il est engagé et qui l'engage, à la conjoncture dans laquelle il est pris et qui le saisit. La vérité engage à se tenir sous elle. Mais toute vérité est-elle bonne à dire ?

Face à une maladie pour laquelle il n'existe aucun traitement, tout le monde ne réagit pas de la même manière. Certaines personnes souhaitent savoir, pour ne pas rester dans l'incertitude ou parce qu'elles veulent organiser leur vie en conséquence (pour notamment décider ou non d'avoir des enfants). D'autres personnes, au contraire, préfèrent ne pas savoir. Ce choix appartient à chacun. Il nous semble qu'il ne s'oppose pas pour autant au devoir de transmettre quand des vies sont à sauver.

Nous nous interrogeons davantage sur la nécessité de renverser la question : comment la société et ses différents acteurs mettent-ils en place les conditions pour que les personnes puissent exercer leur devoir de vérité sans crainte de discrimination ou de stigmatisation ? *De l'esprit des lois en génétique humaine...*

³⁵⁷ Kant E., « Annonce de la prochaine conclusion d'un traité de paix perpétuelle en philosophie », AK VIII, 421, 1796.

De l'esprit des lois en génétique humaine

La génétique ou l'impératif relationnel de la loi

Distinguons dans un premier temps justice et loi. La notion de justice possède une signification double : morale et juridique. Elle nous permet de juger notre action vis-à-vis de nos semblables. Être juste, c'est apprécier ce qui est dû à chacun et agir en conséquence. La dimension familiale, relationnelle, de la génétique nous renvoie aisément à cette difficulté d'apprécier ce qui est dû à chacun, la personne malade diagnostiquée et chaque apparenté concerné ciblé par l'arbre génétique. La loi, quant à elle, décrit l'ensemble des règles qui organisent une société. Elle précise nos droits et devoirs pour sortir de l'arbitraire. La question est de savoir si la loi nous invite ou non à être justes. Si un généticien suivant les protocoles légaux d'information et de consentement agit avec justice vis-à-vis de son patient ? Si un patient appliquant la loi d'obligation d'informer sa parentèle en cas de maladie génétique est en capacité de le faire d'une manière juste pour lui et pour ses apparentés ?

Ce qui est légal n'est pas toujours légitime, des lois peuvent être injustes. Pensons au droit de vote des femmes qui n'existe en France que depuis 1947 ! C'est aussi par l'histoire et les progrès de la connaissance que la justice se construit. De même, pour agir avec justice, il ne suffit pas d'appliquer la loi. Nous l'observons de manière sensible dans l'exercice de la médecine. Une relation qui se réduit à la stricte observance des applications juridiques de la loi est un non-sens par rapport à l'*art* médical qui s'exprime dans l'*a-juste*-ment requis pour l'accompagnement *d'une* personne singulière et donc par rapport à la promesse de rencontre de l'autre inscrite dans cette relation.

La loi fixe le droit positif, établi dans l'État. Il existe également le droit naturel, indépendant des lois particulières des différents États. La Déclaration des Droits de l'homme et du citoyen est une des expressions de ce droit naturel et supérieur. Les fondements de l'art médical, et de la génétique médicale en particulier, ne se trouvent-ils pas dans ce droit naturel ? Le droit positif, établi dans l'État, ne doit-il pas être pour une part l'expression de ce droit naturel et supérieur

appliqué en un lieu particulier ? La loi doit être au service de la justice, celle-ci au service de l'homme. Or, l'homme est relation. La génétique nous le rappelle avec nos gènes partagés d'une génération à l'autre, d'un apparenté à l'autre. La loi ou la Justice prises au sens large doivent donc être au service des relations entre les hommes. On retrouve ici la dialectique entre Amour et Justice qui doit reprendre une place particulière à l'heure de la « judiciarisation » des relations sociales et en particulier de la relation de soin, pour que ne s'instaure pas uniquement une société de méfiance et de contrats, une médecine contractuelle. « L'amour est le gardien de la justice », nous dit Ricœur³⁵⁸.

« La confiance acquise sera la première ressource que les parties mettront à profit pour parvenir à un règlement satisfaisant. L'intervention d'un tiers ne pourrait être qu'un frein à l'expression normale de la confiance³⁵⁹. »

Comment annoncer en effet une maladie génétique, sa transmission, et le devoir légal d'informer ses proches, sans confiance préalable ? Invoquer la loi en première intention dans la relation ne tend-il pas, comme le dit Simone Weil, à instaurer un rapport de force³⁶⁰ ? Serait-ce propice à l'adhésion du patient à son traitement et à l'expression de sa responsabilité vis-à-vis d'autrui ?

Ainsi, la loi ne peut remplacer la confiance, en particulier dans le contexte de la maladie et des émotions qu'elle suscite. Toutefois, quand la relation initiale n'a pu aboutir à l'action juste, la loi devient *direction de la relation* et peut-être « gardien de l'amour », amour dans ses diverses manifestations. Une personne refusant d'informer ses apparentés, pour des raisons personnelles ou familiales qu'il ne convient pas de juger, alors même que la maladie connaît des mesures de prévention et un traitement, ne peut-elle pas être guidée par la loi ? La condition pour cela est que la loi serve la justice et que cela puisse être explicité par le

³⁵⁸ Ricœur P., *Amour et Justice*, Paris, Editions Points, [1990] 2008, p. 9.

³⁵⁹ Belley J.-G., « Vous qui êtes un client juste et honnête... », in *La Justice, l'obligation impossible*, Paris, Editions Autrement, 1995.

³⁶⁰ Weil S., *La Personne et le Sacré*, Paris, Editions Payot & Rivages, [1943] 2017, p. 12.

médecin, dont les mots et l'attitude seront les témoins de la confiance que le patient pourra lui accorder.

Ricœur conclut son *Amour et Justice* en faisant de « la justice le médium nécessaire de l'amour ; précisément parce que l'amour est supra-moral, il n'entre dans la sphère pratique et éthique que sous l'égide de la justice³⁶¹. »

Qu'advient-il alors du devoir dans le contexte de la génétique humaine ?

Le devoir génétique : redécouverte de notre universel ?

Le devoir est souvent perçu comme contrainte, obligation imposée par d'autres ou par la loi, alors même qu'il est pour nous expression de notre liberté, de notre volonté libre. J'agis par devoir en faisant appel à ma raison qui m'indique que cette action est juste ; je reconnais par moi-même que la règle est juste. C'est la définition même de l'autonomie, selon Kant. Il y ajoute la notion d'universalisation possible afin que les normes et les devoirs ne soient pas dépendants d'une culture. « Agis uniquement d'après la maxime qui fait que tu peux vouloir en même temps qu'elle devienne une loi universelle³⁶². »

Cette universalisation invite à vivre le désintéressement. Il nous éloigne de la quête du bonheur individuel pour entrer dans l'échange de dons désintéressé, source peut-être d'un plus grand bonheur, moins immédiat, mais bonheur de relation. Or, nous l'avons dit, et la génétique nous le confirme, l'homme est relation.

Il existe pourtant des conflits de devoirs et la question de l'information génétique familiale nous le fait vivre dans certains cas. Que choisir pour le médecin : la relation de confiance et le devoir du secret médical qui le lie à son patient qui veut taire sa condition, ou l'information des apparentés de ce patient pour un bénéfice pour leur santé ?

³⁶¹ Ricœur P., *Amour et Justice*, op. cit., p. 41.

³⁶² Kant E., *Fondements de la Métaphysique des mœurs*, Paris, Livre de Poche, [1785] 2015, pp. 66-67.

Les lois de la génétique ont été traduites en lois juridiques : une personne atteinte d'une maladie génétique grave pour laquelle il existe un traitement ou des mesures de prévention *doit* informer sa parentèle. Le partage de gène, et ici d'une mutation délétère, se traduit légalement par un partage obligatoire de l'information génétique.

Quand bien même cette traduction dans la loi des mécanismes génétiques et de leurs conséquences pour d'autres paraît sensée, les patients et les professionnels de santé les accompagnant témoignent de difficultés à accepter ce *devoir* génétique. Que nous dit-il ?

- *Redécouverte de la personne humaine, soi et autre : naissance d'une responsabilité ?*

Face à l'essor de la génétique et des fantasmes et peurs qu'elle suscite, nous pouvons revenir à Hans Jonas qui, face à la technologie qui peut transformer la nature et ainsi l'avenir de l'Homme, reformule l'impératif catégorique de Kant dans *Le Principe Responsabilité* :

« Agis de façon que les effets de ton action soient compatibles avec la permanence d'une vie authentiquement humaine sur terre » ou encore « Agis de façon que les effets de ton action ne soient pas destructeurs pour la possibilité future d'une telle vie³⁶³. »

Le devoir génétique semble inviter patients et professionnels de santé comme chacun d'entre nous à approfondir ce que nous comprenons de la personne humaine, soi et autre.

- *Un devoir génétique pour reconnaître la dignité, l'autonomie et la vulnérabilité des personnes*

Roger Mislawski³⁶⁴ inscrit la dignité, l'autonomie et la vulnérabilité comme les « trois concepts fondamentaux pour la défense juridique de la personne »,

³⁶³ Jonas H., *Le Principe Responsabilité*, *op. cit.*, p. 40.

³⁶⁴ Mislawski R., « Dignité, autonomie, vulnérabilité : approche juridique », in *Éthique, Médecine et Société*, *op. cit.*, pp. 176-186.

instruments qui « permettent d'apporter des réponses adaptées aux différentes menaces qui pèsent sur l'individu ou l'humanité ».

« La modernité, en s'affirmant laïque, a mis l'homme au centre de l'univers et a envisagé de reconstruire l'édifice social à partir d'une nouvelle conception du droit issue de la philosophie. Pour autant, droit et philosophie gardent leurs spécificités et ne se confondent ni dans leurs buts ni dans leurs moyens bien que certaines notions leur soient communes. Si tous deux font une large place à la personne, le droit ne vise pas à l'amélioration des individus ou à l'élaboration de définitions abstraites, mais à rendre possible la vie sociale. Il le fait en édictant des règles qui autorisent, interdisent ou sanctionnent des comportements sous certaines conditions en fonction des besoins de la société à un moment de son histoire. [...]

La dignité occupe la première place parmi ces concepts, et peut être défendue en elle-même. Elle justifie la valeur attribuée à l'autonomie qui est une de ses composantes et impose la prise en compte de la vulnérabilité de la personne, situation où elle est particulièrement exposée à être niée. »

La génétique révèle notre vulnérabilité. Or, celle-ci impose la recherche de l'autonomie de la personne vulnérable en raison de la dignité des personnes concernées. L'autonomie de la personne vulnérable dépend, si nous revenons à Kant et au début de notre propos sur le devoir, de son possible discernement à considérer la règle juste ou injuste, de sa capacité à vouloir agir d'après la maxime qui fait qu'elle pourra vouloir en même temps qu'elle devienne une loi universelle. La vulnérabilité génétique couplée à sa dimension relationnelle nous invite à la sortie de nous-mêmes, à l'universel. Le devoir en génétique humaine peut donc, au-delà d'une contrainte, être considéré comme l'expression nécessaire de la fraternité humaine universelle. Il convient pour cela de reconnaître la dignité humaine de manière ontologique. La responsabilité des professionnels de santé est ici grande.

Deux sources de la prise de conscience et de la proclamation de la dignité intrinsèque à l'homme : la Seconde Guerre mondiale et l'émergence du crime contre l'humanité avec les horreurs nazies, mais aussi l'avènement de la Biomédecine dont les potentialités la rendent source de risques pour l'individu et

l'humanité toute entière. Peut-être qu'aujourd'hui, la réflexion sur l'aliénation et l'exclusion économique, comme celle sur les conséquences des atteintes à la planète, compléteront la prise de conscience du besoin de faire de la dignité humaine une des bases des droits internationaux et nationaux.

La Charte des Nations unies de 1945 puis la Déclaration universelle des droits de l'homme de 1948 sont les textes fondateurs de cette reconnaissance de la dignité de toute personne humaine :

« La reconnaissance de la dignité inhérente à tous les membres de la famille humaine et de leurs droits inaliénables constitue le fondement de la justice et de la paix dans le monde ».

Emmanuel Hirsch et Jonathan M. Mann commentent :

« En quelque sorte, l'ordre des choses, la vie sociale, les relations entre les personnes relèvent de la capacité et de la qualité d'une reconnaissance de l'homme par l'homme. Découvrir et reconnaître en tout homme la dignité et la valeur constitutives de ce qui fonde son identité, c'est le comprendre dans cette évidente proximité, cette familiarité qui invite à la relation de responsabilité, à la solidarité, à ce projet de justice qui proscriit l'indifférence, le mépris, l'abandon³⁶⁵. »

Reconnaître la dignité intrinsèque « à chaque membre de la famille humaine » doit être aux sources des droits et des devoirs en médecine et biomédecine. Aux sources de la relation de soin ; aux sources des décisions actuelles et à venir sur les recherches associant les nanotechnologies, les biotechnologies (dont la génétique), les technologies de l'information et les sciences cognitives (NBIC) ; aux sources de nos relations entre apparentés génétiques.

Le domaine de la Bioéthique n'a cessé de faire l'objet de déclarations et de règles. En 1997 est signée la Convention d'Oviedo pour « la protection des droits de l'homme et de la dignité de l'être humain à l'égard des applications de la biologie

³⁶⁵ Hirsch E. et Mann J.-M., « Droits de l'homme et respect de la personne », in *Éthique, Médecine et Société, op. cit.*, p. 169.

et de la médecine. » L'article 2 de la Convention érige l'intérêt de l'individu au-dessus de celui de la société ou de la science.

La Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme de 1997 énonce pour principe que :

« Le génome sous-tend l'unité fondamentale de tous les membres de la famille humaine ainsi que la reconnaissance de leur dignité intrinsèque et de leur diversité. Il est le patrimoine commun de l'humanité. La génétique, parmi les grandes avancées de la biomédecine, fait l'objet d'une attention toute particulière, car elle semble pouvoir faire courir des risques aux individus, mais aussi à l'espèce humaine. »

En France, ce sont les lois relatives à la Bioéthique de 1994, 2004 et 2011 qui tentent de régir le développement de la biomédecine, tout en assurant la protection des personnes et de l'espèce humaine. Elles font l'objet de nombreux débats où des forces puissantes s'opposent et où la valeur même de la dignité semble parfois relative.

Différentes conceptions de la dignité semblent en présence dans les débats, et conduisent à des postures opposées.

De la dignité de la personne humaine à la dignité du génome ?

« La difficulté majeure réside dans le fait que si un consensus peut être trouvé sur le principe de la dignité de la personne humaine, il n'existe pas d'accord sur le fondement ontologique de ces valeurs, donc sur les limites d'applicabilité des principes posés³⁶⁶. »

Dans son *Petit traité de dignité*, Éric Fiat présente dès son préambule les difficultés pour appréhender ce concept. « C'est que s'affrontent de nos jours plusieurs conceptions de la dignité, la dignité étant plus l'objet d'une invocation

³⁶⁶ Harlé J.-R. et Pédrot P., « L'homme morcelé », in *Génétique, biomédecine et société*, op. cit., p. 11.

que d'une compréhension³⁶⁷. » Ainsi, un concept qui permet de défendre des positions opposées. Peut-il sans précision servir de concept juridique sur lequel fonder les normes ? Avec la génétique, ses progrès et ses éventuelles réponses à l'essor démographique et aux difficultés économiques, nous pouvons nous demander si « tous les hommes sont (— ils) dignes, ou seulement les meilleurs d'entre eux³⁶⁸ ? » La génétique est-elle une réponse aux contradictions apparentes autour du concept de dignité ou les rend-elle plus aigües ?

– *Ambiguïté du concept de dignité : des génomes plus ou moins dignes ?*

Éric Fiat dénonce une triple ambiguïté autour du concept de dignité. Tout d'abord, la difficulté pour la dignité de trouver son fondement. Ensuite, « tout en posant que la dignité est intrinsèque à l'humanité comme telle, nombre de nos contemporains jugent que certaines situations font perdre à l'homme sa dignité » ; pensons ici à la grande dépendance d'une personne âgée, d'une personne atteinte d'une maladie génétique invalidante, etc. Enfin, la difficulté à maintenir l'idée d'une dignité inaliénable de l'homme avec des conduites considérées comme radicalement indignes. Nous pouvons penser aux attentats et actes de barbarie perpétrés à travers le monde de manière exponentielle. « Comment concilier le sens ontologique (la dignité comme valeur) et le sens postural (la dignité comme maintien, comme tenue) du mot dignité³⁶⁹ ? »

Par les investigations génétiques, il est aisé d'imaginer des génomes plus performants que les autres. Le génome donnerait-il alors un degré de dignité ? Voire son fondement ? Les manipulations génétiques rendues notamment possibles avec les « ciseaux génétiques » CRISPR-Cas9 au sein des cellules germinales ne permettent-elles pas d'assurer la dignité d'enfants à naître ? Que peut freiner un « oui » enthousiaste à ces deux questions ? Nous tremblons ici. Comment ne pas souhaiter les conditions « dignes de sa dignité » à tout enfant à naître ? Mais attardons-nous un instant sur les conséquences concrètes d'un « oui » qui impliquerait que la dignité ou, de manière moins osée, que les conditions de la

³⁶⁷ Fiat E., *Petit traité de dignité*, Paris, Larousse, 2012, p. 7.

³⁶⁸ *Idem*, p. 10.

³⁶⁹ *Ibid.*, p. 11.

dignité d'une personne dépendraient de son génome ou des manipulations que la science et la technique pourraient proposer pour l'améliorer. Entre soigner, rechercher des conditions de vie dignes, améliorer le génome pour assurer la dignité et améliorer l'humain pour nous rendre plus dignes de notre dignité, les frontières semblent se flouter et nous continuons à trembler. Ne pas tomber dans l'obscurantisme qui refuserait les prouesses de la technique, ne pas tomber dans l'obscurantisme de l'amélioration sans fin de l'humain. Comment sortir du manichéisme ?

Peut-être par l'idée que la dignité ne peut s'exprimer, ni uniquement de manière posturale par « tenue » et « pudeur » ni uniquement de manière ontologique, par l'existence en chacun d'une loi morale qui donne « conscience » et « liberté ». Au contraire, la dignité s'exprime à travers l'idée d'appartenance à une commune humanité : aucun législateur, aucun savant, aucune personne humaine ne peut tracer une frontière à l'intérieur de l'humanité pour mettre une limite à la dignité de certains. L'histoire enseigne de multiples manières le danger de faire prévaloir une certaine idée de l'homme sur l'appartenance à l'humanité commune.

Ces techniques seraient-elles accessibles à tous ? Quelles sont les conséquences de ces manipulations génétiques sur le reste du génome et de son expression, et ainsi sur la destinée humaine de la personne au-delà de son destin génétiquement modifié ? Aucune certitude ne peut être avancée en termes d'égalité, de liberté ou de fraternité !

– *Génome humain : sa misère est sa grandeur*

Éric Fiat revient dans son épilogue sur deux magnifiques lumières qui confirment ce fondement de la dignité de chacun dans son appartenance à la famille humaine. Il nous parle de l'angoisse métaphysique que nous portons qui fait « notre misère, mais aussi notre grandeur ».

« Savoir que nous aurions pu ne pas être et que nous ne serons plus nous singularise dans la création et nous donne une manière de dignité : l'homme est grand de ce qu'il se sait misérable³⁷⁰. »

« Se savoir misérable », c'est être en capacité de recevoir l'autre : « bienheureuse interdépendance » dirait Philippe Pozzo di Borgo.

Éric Fiat poursuit :

« Mais notre véritable grandeur nous semble pourtant ailleurs, et dans la capacité que l'amour nous donne d'éprouver l'existence comme une joie. Miracle de l'amour, qui fait bien plus que légitimer une existence, mais la bénit et transforme [...]»³⁷¹.

Invitation à aller au-delà du respect que l'on doit à une personne, invitation à aller au-delà de la prouesse scientifique ou technique, invitation à distinguer amélioration et *méliorisme* : invitation à l'humilité, au désintéressement, à l'amour et à leurs miracles que sont le don de soi qui rend libre, et la joie qui se partage.

Quand Éric Fiat nous exhorte à la fin de son ouvrage : « Travaillons à être un peu dignes de notre dignité », nous vous proposons d'entendre : travaillons à l'« interdépendance bienheureuse », à la fraternité, à améliorer les conditions de vie de nos frères et sœurs sans rejeter notre misère pour ne pas rejeter notre grandeur c'est-à-dire notre dignité. La vulnérabilité, la fragilité comme rappel de notre dignité et invitation à la vivre, avec, pour et par les autres. Travaillons donc aux conditions qui nous permettent d'accepter nos vulnérabilités, c'est une question de dignité.

Autonomie et vulnérabilité génétique

L'autonomie est une expression de la dignité des personnes par l'exercice d'un choix libre. Mais encore faut-il que la personne puisse être en mesure d'exercer son autonomie. C'est une question récurrente en médecine et en particulier depuis

³⁷⁰ *Ibid.*, p. 230.

³⁷¹ *Ibid.*

la loi du 4 mars 2002. L'autonomie implique une aide sociale dans certains cas, mais surtout une information accessible et vraie dans tous les cas. C'est ce qu'a voulu défendre, dans le cadre de la santé, la loi du 4 mars 2002 relative aux droits des malades (art. L. 1111-2 CSP ; art L. 1111-4 CSP). Le consentement libre et éclairé est recherché. Pourtant, nous avons vu à quel point cette recherche du consentement peut devenir un acte de contrat plutôt que la finalité d'une relation de confiance.

La condition de l'homme est marquée de fragilité, de vulnérabilité. Nous sommes passés d'une responsabilité civile d'accompagnement, ou de réparation de cette vulnérabilité, à une responsabilité préventive à l'affût des risques potentiels. Le principe de précaution, dont les contours ne sont pas clairs, renforce encore notre rapport ambigu au risque et à l'incertitude.

Sans prendre en compte la vulnérabilité et la fragilité, comment considérer l'autonomie ? C'est bien l'association de l'autonomie et de la vulnérabilité inscrites en chacun qui peut nous éclairer sur la dignité ontologique à chaque personne humaine. La vulnérabilité de l'autre, au-delà de me rappeler ma propre vulnérabilité, définit mon autonomie, c'est-à-dire la manière dont je décide d'agir avec et pour autrui et ainsi pour moi et les générations futures.

L'exercice de l'autonomie prend son sens dans l'acceptation de la vulnérabilité de l'homme pour assurer le respect de la dignité de chacun. L'exercice de la liberté n'a de sens qu'en relation avec la fraternité pour assurer la justice.

Ces valeurs, ces attitudes, ces états se révèlent ou se réalisent que s'ils sont en relation les uns avec les autres, ils sont interdépendants et délimitent ainsi leur zone vertueuse pour l'homme.

– *Vulnérabilité génétique : condition d'humanité et d'autonomie*

La génétique nous révèle notre unicité, nos liens avec la famille humaine, et notre vulnérabilité. Par une simple mutation au sein de trois milliards de paires de bases, un être humain peut être atteint d'une maladie extrêmement invalidante. L'évolution des technologies tend à vouloir pallier cette vulnérabilité. Quand bien même, et il faut le souhaiter, les scientifiques élaboreraient des solutions

thérapeutiques pour corriger les erreurs de l'ADN, nous resterions fragiles et vulnérables. Le tout génétique n'existe pas. Le destin génétique ne se confond pas avec la destinée humaine. La génétique, ses réalités et ses fantasmes portent la marque de nos aspirations et tentations profondes, ou plutôt de nos peurs, de la peur de notre fragilité. C'est pourtant cette fragilité présente et potentielle en chacun qui nous invite à prendre soin, à goûter le présent, à nous libérer du poids du passé et de l'avenir, à goûter la relation, à reconnaître l'homme dans ses différentes dimensions.

« La découverte des droits qui sous le titre de Droits de l'homme s'attachent à la condition même d'être homme, indépendamment de qualités telles que rang social, force physique, intellectuelle et morale, vertu et talents, par lesquels les hommes diffèrent les uns des autres, et l'élévation de ces droits au rang de principes fondamentaux de la législation et de l'ordre social, marquent certainement un moment essentiel de la conscience occidentale. Même si les impératifs bibliques : "tu ne tueras point" et "tu aimeras l'étranger" attendaient, depuis des millénaires, l'entrée des droits, attachés à l'humanité de l'homme, dans le discours juridique primordial de notre civilisation. L'homme en tant qu'homme aurait droit à une place exceptionnelle dans l'être et, par là même, extérieure au déterminisme des phénomènes ; il serait le droit à une indépendance ou à la liberté de chacun reconnue par chacun³⁷². »

Nous pouvons relire ce texte à la lumière de la génétique, des fragilités, des handicaps que des anomalies génétiques engendrent, des déterminismes que la génétique semble porter. L'homme portant une mutation génétique *en tant qu'homme aurait droit à une place exceptionnelle dans l'être et, par là même, extérieure au déterminisme*. Reconnaissance des droits de chaque homme, au présent, dans ses relations.

³⁷² Levinas E., *Indivisibilité des Droits de l'homme*, Fribourg, Editions universitaires, 1985, p. 231.

Mais, n'est-ce pas reconnaître une place exceptionnelle à l'homme que de vouloir le réparer et même l'augmenter ? N'est-ce pas justement concrétiser cette haute opinion de l'homme que les droits de l'homme veulent promouvoir ?

– *Autonomie : vers un homme augmenté ou reconnaissance de sa vulnérabilité ?*

En 1946, la Constitution de l'OMS énonçait : « Le plus haut niveau de santé possible est un des droits fondamentaux de chaque être humain, sans distinction de race, de religion, d'opinion politique, d'origine sociale, de fortune ou de naissance. » Que devons-nous entendre ? Un encouragement vers la santé parfaite ou une responsabilité à améliorer, sur l'ensemble de la planète, les conditions de réalisation des droits de l'homme, et donc de la médecine ?

Des droits et des devoirs ! Liberté et responsabilité !

Jonas fonde son éthique de responsabilité sur « la dissymétrie radicale qui caractérise les relations de responsabilité ». Jean Greisch rapproche ici Jonas de Levinas qui rappelle les tenants de la responsabilité pour autrui : elle me rend sujet et dépasse la relation entre moi et autrui, par la présence, en son sein, du tiers. Cette responsabilité pour autrui naît de notre vulnérabilité, de notre fragilité qui est pour nous double : vulnérabilité physique (et notre impossibilité à maîtriser notre destinée humaine) et vulnérabilité par nos liens et ce qu'ils nous donnent à éprouver.

« Face à une insistance aussi vigoureuse sur l'irréversibilité de ce type de relation, comment ne pas évoquer la méditation lévinassienne sur la vulnérabilité essentielle du visage d'autrui, qui, antérieurement à toute liberté, nous a déjà pris en otage ? Pour Hans Jonas aussi, être responsable signifie accepter d'être "pris en otage" par ce qu'il y a de plus fragile et de plus menacé³⁷³. »

Qu'est-ce qui est menacé ? La nature, la société et l'être humain lui-même par notre pouvoir d'agir et le vide éthique apparent. Jonas montre dans son chapitre

³⁷³ Jonas H., *Le Principe Responsabilité*, op. cit., p. 14.

premier à quel point les éthiques précédant l'avènement de la technique sont inadaptées.

« Nous sommes les architectes de la société à venir, car il ne nous appartient déjà plus d'enrayer le progrès technologique, même si nous le voulions. Ce qui nous appartient en revanche, c'est la conscience que nous sommes d'ores et déjà pris en otage par cet avenir que nous faisons exister³⁷⁴. »

L'élaboration des lois en génétique : de la discussion éthique

Quelle légitimité de la norme législative spécifique dans le domaine de la biomédecine, de la génétique ? La réflexion bioéthique qui accompagne l'exercice de la médecine n'est-elle pas suffisamment nourrie par ses dimensions déontologique, éthique, scientifique, philosophique, sociologique et économique ? Une norme juridique spéciale est-elle nécessaire ? Le droit commun ajouté à la réflexion bioéthique ne suffit-il pas ?

Notre expérience est autre. Le Droit, dans nos sociétés démocratiques, a bien pour finalité de favoriser l'exercice des libertés et des responsabilités des personnes dans le plus grand respect de leur dignité. Dans certaines situations, la rapidité de l'évolution des savoirs et des techniques, peuvent exiger de porter le débat bioéthique jusque dans le domaine des règles de droit afin d'établir de nouvelles normes qui susciteront à leur tour des pratiques et des réflexions adaptées aux changements en cours.

La médecine depuis le serment d'Hippocrate a considérablement évolué sous l'impact de la recherche scientifique. Là où la recherche fait son entrée, des débats éthiques et des normes juridiques sont davantage requis, afin de garantir la finalité médicale de l'action. Or, nous dit Valérie Sebad-Depadt, « deux disciplines, en ce qu'elles tendent à la régulation sociale, peuvent prétendre à l'établissement d'un ordre normatif : la bioéthique et le droit³⁷⁵. » Sans être du même registre, bioéthique et droit semblent en effet revêtir une valeur prescriptive dans la société. Valérie

³⁷⁴ *Idem.*

³⁷⁵ Sebad-Depadt V., « Droit et bioéthique », in *Éthique, Médecine et Société, op. cit.*, p. 191.

Sebag-Depadt précise ensuite que « le droit ne définit pas l'éthique, il définit la loi³⁷⁶ ». Elle rappelle que les règles de droit peuvent trouver leur source dans la bioéthique, permettant de « prendre conscience de la nécessité d'interdire ou d'encadrer certaines pratiques rendues possibles par l'évolution des progrès de la biomédecine³⁷⁷. » Elle indique ainsi que « dès lors qu'elles sont établies, ces règles sont purement juridiques et ne doivent pas être confondues avec leur fondement³⁷⁸. » À notre sens, elles en promeuvent la mise en œuvre dans une société de liberté responsable.

Revenons un instant à Ricœur. Il nous rend compte que, au-delà de la disproportion entre Amour et Justice, de la confusion ou de la dichotomie, c'est dans la tension vivante qui s'exerce entre eux que « la justice est le medium nécessaire de l'amour ». Il précise :

« Comme il a été dit quelquefois des paraboles qui réorientent en désorientant, cet effet n'est obtenu au plan éthique que par la conjugaison du commandement nouveau – *d'aimer ses ennemis* – et de la Règle d'Or – *de faire semblablement pour les autres ce que l'on voudrait que les hommes fassent pour nous* – et, de façon plus générale, par l'action synergique de l'amour et de la justice. Désorienter sans réorienter c'est, en termes kierkegaardien, suspendre l'éthique. En un sens, le commandement d'amour, en tant que supra-moral, est une manière de suspension de l'éthique. Celle-ci n'est réorientée qu'au prix de la reprise et de la rectification de la règle de justice, à l'encontre de sa pente utilitaire³⁷⁹. »

³⁷⁶ *Idem*, p. 194. L'auteur précise : « L'existence de règles de droit fondées sur la réflexion bioéthique et destinées à encadrer les pratiques de la biomédecine ne doit en aucune façon conduire à parler d'un droit de la bioéthique, ou encore, comme on le voit parfois, de lois de bioéthique. »

³⁷⁷ *Ibid.*, p. 195.

³⁷⁸ Citant Feuillet-Le Mintier B., « La biomédecine, nouvelle branche du droit ? », in *Normativité et biomédecine*, Economica, 2003, p. 5.

³⁷⁹ Ricœur P., *Amour et Justice*, *op. cit.*, p. 41.

Et de conclure :

« C'est la tâche de la philosophie et de la théologie de discerner, sous l'équilibre réfléchi qui s'exprime dans ces formules de compromis, la secrète discordance entre la logique de surabondance et la logique d'équivalence. C'est aussi sa tâche de dire que c'est seulement dans le jugement moral en situation que cet équilibre instable peut être instauré et protégé. » Ainsi, « l'incorporation tenace, pas à pas, d'un degré supplémentaire de compassion et de générosité dans tous nos codes — code pénal et code de justice sociale — constitue une tâche parfaitement raisonnable, bien que difficile et interminable³⁸⁰. »

L'éthique est pour nous l'audacieux questionnement, sans œillères, des pratiques et possibilités nouvellement offertes à l'humain, pour un discernement des comportements à tenir et règles à définir au service du bien commun présent et à venir. C'est donc bien d'une discussion éthique dont nous avons besoin à la source du droit sur les questions de génétique, afin d'élaborer des normes juridiques adaptées et au service d'un comportement éthique en biomédecine, c'est-à-dire nourries « d'un degré supplémentaire de compassion et de générosité ».

La génétique, ses révélations, « réoriente en désorientant » permettant de réfléchir à la tension et à l'équilibre entre Amour et Justice en situation. Par la révélation de liens génétiques, par la tension conséquente entre intérêts personnels (vie privée) et enjeux pour la santé d'autrui, la génétique nous désoriente par les peurs qu'elle suscite. Mais la génétique, sous condition d'accompagnement et de garantie pour chacun, nous réoriente en nous appelant à la responsabilité pour autrui, au désintéressement.

La loi de 2011 sur la transmission de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique ne nous semble pas le fruit d'une judiciarisation toujours plus croissante des rapports humains. Elle prend sa source dans l'éthique, c'est-à-dire dans le questionnement issu de l'expérience et des possibilités offertes à l'humanité dans le contexte de la génétique. En témoignent les débats qui ont accompagné son

³⁸⁰ *Idem*, p. 42.

élaboration et sa mise en application dans les services médicaux, et dont nous parlerons bientôt.

III. Information à la parentèle en génétique humaine

Nous avons vu que la génétique transforme notre rapport au temps, elle nous parle de notre présent, semble prédire notre avenir et est aussi, dans certains cas, déterminante pour certains choix procréatifs. Elle nous révèle également notre passé, notre génome étant héritage de nos parents : la génétique se fait alors « science de l'hérédité ». Dans chacune de ces révélations et transformations sont évoquées en réalité des relations à d'autres : autres personnes vivantes ou à venir. En effet, la génétique affirme notre unicité et nos liens passés, présents ou potentiels à d'autres ; ses révélations nous attachent à d'autres personnes. C'est donc toute l'histoire d'une personne qui est interrogée ou révélée par la génétique, histoire qui par essence s'inscrit dans des relations. En effet, y a-t-il histoire sans relation ? Y a-t-il vie sans relation ? La génétique par l'histoire individuelle et familiale qu'elle révèle donne vie. Cette histoire est parfois douloureuse, mais elle est.

Le caractère à la fois identitaire et familial de la génétique est révolutionnaire dans une médecine jusque-là centrée sur l'individu. Et pourtant, les médecins de famille demandaient déjà s'il y avait des antécédents familiaux, si la maladie ou ses signes étaient connus dans la famille. On parlait alors de terrain familial sans en connaître les fondements physico-chimiques, sans en avoir le code ou le langage. Avec ce code génétique, ce nouveau langage, les liens se personnalisent et s'élargissent. Cela fait émerger des enjeux fondamentaux qui touchent à notre essence d'être humain, à la fois individu et engagé dans l'histoire d'autres personnes parfois éloignées de notre premier cercle familial.

La question de la transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine tire son origine de la mort tragique d'un jeune homme de 22 ans qui aurait pu être évitée. Son histoire a permis une prise de conscience nationale de l'urgence de se saisir de la question de la transmission de l'information génétique à la parentèle de manière pluridisciplinaire. Nous reviendrons sur son histoire, non pas dans un esprit de jugement inconvenant au regard des souffrances des différentes personnes concernées, mais pour faire saisir au lecteur la complexité des situations et leurs enjeux. Nous nous demanderons alors, si le secret, si essentiel à la relation médecin-patient, peut connaître une limite en raison d'une responsabilité vis-à-vis

d'autrui ? *Suis-je le gardien de mon frère ?* Nous explorerons ensuite les pratiques des professionnels, l'expérience de représentants de malades et les réflexions éthiques associées par les résultats d'études menées entre 2012 et 2016. De l'identité génétique au partage familial de gènes : de la protection de la vie privée à la responsabilité pour autrui. Quelques propositions seront présentées. À la lumière de situations familiales singulières, de l'expérience des professionnels et associations, nous approfondirons la dimension familiale de la génétique en nous interrogeant sur ce qu'elle peut révéler de la notion de famille. Ces révélations pourraient accompagner chacun dans la compréhension de ses droits et devoirs, mais bien plus encore dans l'accomplissement de son existence d'individu et d'être de relations.

Origine de la loi

Complexité d'une tragédie humaine

La question de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique est apparue de manière plus prégnante en 2003, une famille ayant saisi le législateur sur cette problématique.

Voilà son histoire.

1985, H. a 17 ans et meurt en 48 heures, son cerveau détruit. Les médecins statuent sur une encéphalite fulgurante.

En 2002, C., le plus jeune frère d'H. a 22 ans et meurt en 48 heures à Madrid alors qu'il était en stage. Dans les mêmes conditions qu'H.

Trois autres jeunes hommes complètent cette fratrie.

En 1991, B., un cousin, est mort à 15 ans dans les mêmes conditions. Le diagnostic avait alors été posé : un déficit en Ornithine-Carbamyl-Transférase. En 1993, le frère de B. est admis en urgence dans un service spécialisé et bénéficie des mesures appropriées et des précautions alimentaires à prendre. En effet, le déficit en OCT est une maladie métabolique du cycle de l'urée qui peut être maîtrisée par un régime alimentaire faible en apport protéique. Sans cette vigilance, cette maladie peut entraîner un coma hyperammonémique et la mort. Un lien entre la mort de H. et de B. aurait pu être établi dès 1991, en 1993 ou un peu plus tard. La mort de C. aurait pu être évitée. Les explications du défaut d'information à la famille du lien entre les deux décès (de H. et de B.) varient. Secret médical et état des connaissances en 1991 sur la maladie et ses mécanismes de transmission pour les professionnels de santé. Défaut de connaissance des conditions de la mort de H., mensonges autour de la mort de B. pour cacher « une tare », etc.

Voilà le récit du père de H. et C. rédigé pour les états généraux de la Bioéthique de 2009³⁸¹ qu'il avait intitulé : *De l'évolution des frontières du secret*

³⁸¹ www.etatsgenerauxdelabioethique.fr

médical en cas de détection de maladies génétiques potentiellement mortelles si elles ne sont pas gérées préventivement.

« Parents d'une fratrie de 5 garçons en excellente santé jusqu'à leur adolescence où ils connaîtront des troubles, en 1985 nous perdons un premier fils, H., à l'âge de 17 ans, puis à nouveau, en 2002, un deuxième fils, C., à l'âge de 22 ans de façon identique et fulgurante sans qu'on en connaisse la raison, même après autopsie.

Pendant toute la période intermédiaire, de 1985 à 2002, les 4 frères restants avaient connu des périodes de "presque Mort" inexplicables très difficiles à vivre et ne s'en sortant que par miracle.

En 1991, des cousins germains qui nous étaient très proches perdent l'un de leurs 3 fils à l'âge de 15 ans et masquent à toute la famille, même à leur propre frère, père de 6 enfants, les circonstances de sa mort. Or ils avaient été immédiatement informés, par les médecins généticiens de l'hôpital où il était décédé, de la cause réelle de ce décès : une anomalie génétique appelée déficit en Ornithine Carbamyl Transférase (O.C.T.), et qu'il était urgent de soumettre tous les autres membres de la fratrie à des tests et d'informer la famille proche car elle était à "risque".

Ce n'est qu'en 1993, soit deux ans plus tard, parce qu'un autre de leurs fils présente des symptômes inquiétants, qu'ils réagissent et se rendent à l'Hôpital Necker consulter un spécialiste mondial de l'O.C.T. qui, à cette occasion, découvre son 1^{er} cas d'O.C.T. adulte qui se révèle être parfaitement gérable par un simple régime alimentaire.

Malgré l'établissement d'un arbre généalogique faisant apparaître des décès suspects dans l'environnement familial dans un passé récent, dont celui de notre fils H. en 1985, ces cousins interdisent que cette information soit transmise aux autres branches à risque.

Ce n'est que 3 mois après la mort de notre 2^e fils, soit en octobre 2002, qu'ayant appris que nous envisagions de faire des tests génétiques, ils sont venus nous rendre visite pour nous apprendre que depuis 1991, à la suite du

décès de leur fils, ils connaissaient la présence dans la famille de cette anomalie génétique. Ils ajoutaient qu'elle n'était pas grave à partir du moment où on en était informé et que les soins préventifs étaient particulièrement simples (rien en comparaison du diabète). Ils ajoutent que nous ne devons absolument rien dire de cela à quiconque.

Nous vous laissons imaginer la violence des sentiments qui habitent des parents qui ont en face d'eux d'autres parents, qui plus est cousins proches et dont l'un est médecin anesthésiste réanimateur, qui viennent leur expliquer que depuis onze ans ils connaissent toutes les implications de cette anomalie génétique et que leurs autres enfants et petits-enfants ne risquent, quant à eux, plus rien car ils sont suivis depuis 1993 par le spécialiste mondial de cette anomalie à l'Hôpital Necker.

Depuis 2002 nous n'avons eu de cesse que, dans le cadre de la médecine prédictive, un moyen légal soit mis au service des médecins afin que de tels cas ne puissent plus se reproduire. Grâce au soutien de différents élus et médecins nous avons obtenu un amendement dans lequel "l'obligation d'informer" pour le malade avait été retenue par l'Assemblée nationale pour être inclus dans la Loi bioéthique. Hélas cette notion a été supprimée, à l'occasion d'une CMP (Commission mixte paritaire), au profit de la seule obligation pour le médecin d'informer par écrit son patient du danger qu'il ferait courir à ses proches s'il ne les informait pas.

Dans le droit fil de l'esprit qui anime la médecine préventive nous souhaitons que l'amendement actuel, dont le moins qu'on puisse dire est qu'il n'a pas atteint son objectif, soit aménagé afin qu'en cas de maladie génétique potentiellement mortelle pouvant être soignée préventivement, il soit donné aux médecins la "mission" d'utiliser, dans des conditions qui restent à définir, une information dont on sait qu'elle représente la Vie quand on la possède, et la Mort quand on en est privé, afin que la famille proche, c.à.d. frères sœurs et cousins germains, soit à son tour informée des dangers qu'ils courent et de celui qu'ils feraient courir à leurs proches s'ils ne les informaient pas, et puissent ainsi être sauvés.

Ce serait un moyen d'apporter une réponse à ce qui est devenu un problème de société (la prévention), de soulager de nombreux médecins et d'éviter les très graves désastres qui menacent les familles qui se retrouvent brutalement amputées.

Je rappellerai une cohérence de principe : Dans la loi existante les parents ont obtenu une dérogation pour faire procéder à des tests génétiques dans l'unique cas où il y a un traitement préventif possible. Cette autorisation est fondée sur le "principe de bienfaisance et la promotion de la santé de l'enfant". Dans notre cas nous n'avons pas pu bénéficier de cette information pour protéger nos enfants. Si on reste fidèle à ce "principe" la médecine a pour mission de communiquer cette information à des parents ayant des enfants en âge d'être soignés et de protéger les plus vulnérables. »

Pour les professionnels de santé du service qui a reçu la famille de B., l'histoire semble différente :

« Le cousin chez lequel le diagnostic avait été posé (et qui est décédé vers l'âge de 15 ans), était apparenté à la maman du jeune homme de 22 ans et de celui de 17 ans, par un homme adulte de plus de 60 ans "porteur sain" (les deux mères étaient cousines). Or, à l'époque du diagnostic, la notion d'hommes "porteurs sains" du déficit en OCT n'était pas connue, et les médecins métaboliciens, qui avaient porté le diagnostic, n'avaient donc pas dit aux parents de cet enfant d'avertir aussi les descendants de leur oncle bien portant. Ils avaient, par ailleurs, la notion que cette cousine avait perdu son fils de 17 ans au décours d'une appendicite, et ne pouvaient donc pas imaginer que cela puisse avoir un lien quelconque avec le décès de leur propre enfant. Ce n'est qu'après le décès du frère de 22 ans qu'ils ont fait le rapprochement et ont averti leur cousine, évitant ainsi d'autres décès dans cette fratrie de 5 garçons. Le problème est que les parents des deux frères décédés, qui ne peuvent qu'être totalement traumatisés par ces deux décès, ont cherché des responsables et se sont tournés vers leur cousine et son conjoint. J'ai rencontré les parents des deux frères décédés (mais pas ceux du cousin), c'est donc d'eux-mêmes que j'ai appris le déroulement précis de

ce drame familial, qui est surtout lié aux méconnaissances médicales de l'époque³⁸². »

Au-delà d'un cas, un vide juridique et des cas de conscience

Nous observons des différences essentielles dans ces deux récits. Au-delà du fait qu'il y a, selon nous, une confusion du professionnel de santé ou une naïveté — ce sont les parents de H. et de C. qui avaient notion que B. était mort d'hydrocution et ne pouvaient donc pas faire le lien avec la mort d'H., et si les cousins pensaient que H était mort d'une appendicite à 17 ans, les professionnels ne devaient-ils pas inciter à vérifier l'information en raison de la situation génétique nouvelle ? —, il ne s'agit pas ici de mener l'enquête ou de porter un jugement vis-à-vis de personnes qui n'ont déjà que trop souffert. Il s'agit plutôt de comprendre les différents niveaux de manquements éthiques, moraux, humains, scientifiques, matériels et juridiques qui ont conduit à ce drame. Défaut d'accompagnement des parents de B. dans leur prise de conscience et responsabilité, vide juridique pour les professionnels confrontés à des situations familiales ou humaines complexes et donc à une tension entre respect du secret médical et capacité à sauver d'autres vies ou porter assistance.

État actuel des connaissances et bon sens. Science et art médical. Secret médical et assistance à personne en danger. Protection de la vie privée et responsabilité pour autrui. Autant de réalités, de pratiques, de droits et de devoirs, dont les mises en tension par les situations ne doivent pas éloigner de leur essence : servir l'être humain.

En 2003, les parents de H. et C. décident de saisir le législateur. S'en sont suivis des débats parlementaires et la mise en exergue de points de tension sur les questions de génétique et d'information. Comment respecter la vie privée, l'intimité d'une personne et éviter une perte de chance pour des apparentés ?

Nous aurons à cœur après l'exposé de ce drame d'interroger le secret médical face à une responsabilité pour autrui, de décrire les pratiques d'information à la

³⁸² Récit du professionnel au sein questionnaire réalisé dans le cadre de l'étude menée sur l'information à la parentèle en génétique humaine entre 2013 et 2016.

parentèle au regard des lois qui ont été rédigées à cet effet en 2004 puis 2011, pour nous interroger enfin sur ce que la génétique révèle ou réveille dans le rapport à soi et à l'autre.

Limites du secret par une responsabilité vis-à-vis d'autrui ?

La génétique a mis en évidence des mutations, associées dans certains cas à l'expression d'une maladie. Elle a également permis la description de la transmission des gènes d'une génération à l'autre au sein d'une famille. Elle a ainsi démontré qu'une anomalie génétique pouvait être partagée entre apparentés.

L'accès à un diagnostic permettant de nommer une maladie et, dans certains cas, d'accéder à des mesures de prévention ou de soins peut-il rester secret ? Au nom de quels principes ? Pourquoi les personnes s'adonnent-elles au partage de l'information ou au contraire s'y refusent-elles ?

Du secret médical au secret partagé

Le secret médical ou professionnel engage en principe deux personnes, le soignant et la personne consultante, pour protéger cette dernière. Le secret est donc individuel. Face à un couple qui consulte pour un accompagnement procréatif, le secret médical cesse d'être strictement individuel. La génétique est utilisée lors de difficultés ou de choix procréatifs, mais ses usages vont bien au-delà. Elle s'intéresse à l'homme dans toute son histoire.

Pour comprendre, déceler, révéler le problème, le risque ou la maladie de la personne consultante, le professionnel de génétique interroge la personne sur son histoire familiale et élabore avec elle l'arbre génétique de la famille. La génétique s'intéresse à l'histoire familiale passée — pour comprendre la maladie, savoir si elle est héréditaire, comprendre son mode de transmission — afin de s'intéresser à son histoire actuelle — pour tenter de soigner, de prévenir l'évolution de la maladie, ou en tout cas d'en atténuer les signes. Elle s'intéresse également à son histoire future, c'est-à-dire celle de ses enfants hériteront probablement de ce gène morbide ou d'une mutation entraînant un risque supérieur d'exprimer une maladie. En comprenant le mécanisme de transmission du gène portant la mutation, le généticien pourra déceler, à des degrés divers de parenté, les personnes — ou branches de la famille — à risque.

Dans certains cas, l'accès à cette information, au sein de la famille, permet la fin d'une errance diagnostique, le dépistage des sujets réellement à risque, des mesures préventives chez des sujets asymptomatiques, ou l'accès à des traitements chez des sujets malades.

Grâce à une augmentation des connaissances, des technologies, et une meilleure compréhension des mécanismes physiopathologiques, des traitements ont vu le jour. Des traitements diététiques peuvent traiter, éviter le développement de la maladie, son expression, quand il s'agit de maladies du métabolisme (phénylcétonurie ; déficit en Ornithine-Carbamyl-Transférase, etc.). On peut retirer l'accumulation d'un produit nocif, comme l'excès de fer pour l'hémochromatose héréditaire et la pratique des saignées. Des médicaments bloquent une voie métabolique pathologique. La protéine normale manquante peut, dans certains cas, être transfusée pour remplacer les protéines défectueuses. Des greffes d'organe ou de tissus se pratiquent. La thérapie génique somatique progresse ; son but étant d'insérer, par un vecteur, un gène normal dans l'ADN d'une cellule où il est défaillant. À également été découverte et développée la CRISPR-Cas9 qui permet le remplacement d'un nucléotide défaillant par le nucléotide attendu. C'est révolutionnaire dans le monde scientifique. Cette nouvelle technique engage de nombreux débats depuis un an et un moratoire a été demandé³⁸³. L'utilisation de cette technique dans les cellules somatiques ne pose aucun problème éthique à condition, précisent certains, que cela n'entraîne pas de modifications du génome dans les cellules germinales. D'autres, en revanche, prônent l'utilisation de cette technique au stade de l'embryon humain, voire des cellules germinales elles-mêmes³⁸⁴ ce qui implique une modification du patrimoine génétique.

³⁸³<https://fr.unesco.org/news/panel-experts-unesco-demande-moratoire-ingenierie-adn-humain-eviter-modifications-caracteres>

³⁸⁴ Les arguments pour cette recherche et le développement de la technique sur les cellules germinales présentés par Annelien L. et Bredenoord A., lors du congrès de la société européenne de génétique humaine (ESHG) en mai 2016, sont : « *It is part of reproductive autonomy* » ; « *It will provide people with healthy, genetically related children* » ; « *It will relieve human suffering and prevent serious disease* » ; « *No option argument* » ; « *Scientific freedom* », in Bredenoord A., *Ethical aspect of germline gene editing*, oral presentation, ESHG 2016.

Le déficit en OCT, à l'origine des réflexions sur la transmission de l'information génétique à la parentèle, a d'ailleurs été cité comme exemple pour une telle technique dans les cellules du foie³⁸⁵.

Grâce aux recherches, nous observons l'augmentation rapide des connaissances en génétique et le développement important de techniques et pratiques pour traiter ces anomalies génétiques et maladies. La génétique médicale va prendre de l'ampleur, les médecins doivent donc augmenter leur savoir en ce domaine. L'opinion publique et les personnes responsables de son information également pour être en mesure de débattre et discerner des techniques proposées.

Face à cet essor de techniques et de connaissances, et face à la capacité dans un certain nombre de cas de prévenir l'expression de risques majeurs chez des apparentés, le secret peut-il rester individuel en génétique humaine ? La génétique change-t-elle la portée de l'information médicale et, plus largement, les conditions du secret médical ?

La génétique nécessitant un colloque multidisciplinaire et concernant d'emblée souvent plusieurs personnes d'une même famille, l'information est souvent partagée et le secret révélé. Dans certains cas pourtant, le patient ne veut pas prévenir sa famille, même quand la maladie peut être maîtrisée. Des cas de conscience se posent alors aux soignants.

Autruï : une limite au secret ?

Le droit de ne rien divulguer de son intimité est attribué à chacun d'entre nous. Le médecin est tenu au secret médical. La question éthique est de savoir comment éviter la survenue de futurs drames tout en conservant le secret de chacun. Bernard Hoerni, professeur émérite en cancérologie, nous rappelle que, dans des cas exceptionnels, après réflexion et en ayant pris discrètement l'avis d'autres personnes, le praticien peut arriver à la conclusion qu'il doit passer outre le droit au secret du malade, au profit d'autrui. Ce faisant, il doit être conscient qu'il se livre à

³⁸⁵ Musunuru K., "Clinical aspects of germline genome editing", Cambridge, MA, United States, oral presentation, *European Society of Human Genetics*, 2016.

une transgression dont il devra éventuellement rendre compte devant la Justice. C'est l'honneur d'un individu d'accepter délibérément d'assurer la responsabilité juridique de ses actes³⁸⁶. Il ajoute que ces situations évoquées font jouer la conscience morale, celle qui donne bonne ou mauvaise conscience, ainsi que la conscience psychologique qui permet d'être conscient, lucide dans une circonstance donnée. Si le principe du secret médical est simple, il se décline de diverses manières. Il revient au médecin tout au long de sa pratique d'appliquer à des cas particuliers des principes généraux³⁸⁷.

Avant de penser aux transgressions envisageables au devoir du secret médical qui dépendraient de la conscience de chacun, demandons-nous si un droit à l'information d'un tiers existe, est possible. Pour cela, nous nous demanderons quelle est la place de ce tiers en médecine, s'il est toujours considéré comme un sujet moral.

Le tiers en génétique

– Le tiers comme source du soin

Le « tiers » est un mot souvent utilisé en médecine et dans les lois qui la régissent. Il signifie la troisième personne, mais peut aussi être défini comme la troisième partie d'un tout. Ce tout peut-il être la relation médecin-patient ? Le tiers s'intègre-t-il dans cette relation ? Il convient de savoir, si intégration il y a, si elle se fait en tant que sujet moral ou en tant qu'objet.

« Quoique je voie ou entende en société pendant l'exercice ou même hors de l'exercice de ma profession, je tairai ce qui n'a pas besoin d'être divulgué, regardant la discrétion comme un devoir en pareil cas ». Ce principe issu du serment d'Hippocrate interroge : si le tiers, quand son état de santé actuel et futur est concerné, ne relève pas du cas où il y a un « besoin (pour l'information) d'être divulguée » ?

³⁸⁶ Hoerni B. et M. Bénézech, *Le secret médical, Confidentialité et discrétion en médecine*, Paris, Masson, coll. « Abrégés de Médecine », 1996, p. 70.

³⁸⁷ *Idem.*

De façon plus concrète, plus directe, nous observons que l'art médical s'articule, « c'est son fondement comme sa difficulté »³⁸⁸, entre le singulier et le pluriel.

De tout temps, l'expérience acquise par le médecin à travers le soin apporté à d'autres personnes malades lors de ses études ou dans sa pratique professionnelle est mise au service du patient en face duquel le médecin se trouve.

Hippocrate³⁸⁹ nous donnait la règle des « 3 M » — le Malade, la Maladie, le Médecin — qui constituent le triangle hippocratique, et tenait des fiches individuelles sur tous ses « cas », nous livrant que « la connaissance précise de nombreux cas concrets lui (le médecin) permet en outre de fonder sa méthode de pronostic, c'est-à-dire d'énoncer des règles qui relient le présent d'un état clinique avec son passé et son futur. », ces « fiches cliniques » constituent un « modèle » pour les successeurs d'Hippocrate pour soigner chaque malade. Nous voyons donc que nous passons du singulier au pluriel et, réciproquement, du pluriel au singulier.

Ce pluriel permet la justification du traitement de la situation singulière. C'est le fondement de l'*Evidence Base Medicine* qui fait passer du modèle hypothético-déductif d'Hippocrate à un modèle statistico inductif. On passe alors à une clinique et des décisions qui veulent reconnaître des formes existantes et appliquer le traitement qui a été validé par la communauté scientifique et médicale. L'outil risque de devenir une fin en soi, outil qui recense l'expérience acquise sur les autres. L'autre, les autres servent donc à protéger chacun : protéger le médecin contre des accusations, l'autre fait office de preuve, protéger la personne malade considérée afin que les connaissances acquises par l'expérience puissent lui servir dans le rétablissement de sa santé.

Nous observons donc que les tiers au sens large, c'est-à-dire la communauté des patients passés ou actuels, a une grande utilité pour chacun d'entre nous.

³⁸⁸ D^r Bernard-Marie Dupont : généticien, philosophe, Institut d'éthique & des soins hospitaliers/AP-HP

³⁸⁹ Hippocrate, *De l'art médical*, *op. cit.*, pp. 53-54.

Comment ne pas désirer ce partage d'informations, de secrets des autres pour l'amélioration des connaissances et des soins ?

Puis-je taire en retour ce qui pourrait être utile à des apparentés ? Ne suis-je pas le tiers qui permet d'améliorer les soins de quelqu'un ?

D'autres approches du tiers sont à souligner. Le tiers peut-être un autre soignant que le médecin du colloque singulier de départ, ou un tiers protecteur non soignant comme « la personne de confiance ».

Levinas interroge ici les rapports entre les hommes que les institutions sociales incitent par leurs règles, alors qu'elles sont censées en garantir l'épanouissement :

« Il est extrêmement important de savoir si la société au sens courant du terme est le résultat d'une limitation du principe que l'homme est un loup pour l'homme, ou si au contraire elle résulte de la limitation du principe que l'homme est *pour* l'homme. Le social, avec ses institutions, ses formes universelles, ses lois, provient-il de ce qu'on a limité les conséquences de la guerre entre les hommes, ou de ce qu'on a limité l'infini qui s'ouvre dans la relation éthique de l'homme à l'homme ?

[...] La politique doit pouvoir toujours être contrôlée et critiquée à partir de l'éthique. Cette seconde forme de socialité rendrait justice à ce secret qu'est pour chacun sa vie, secret qui ne tient pas à une clôture qui isolerait quelque domaine rigoureusement privé d'une intériorité fermée, mais secret qui tient à la responsabilité pour autrui, qui, dans son événement éthique est incessible, à laquelle on ne se dérobe pas et qui, ainsi, est principe d'individuation absolue³⁹⁰. »

Le secret médical doit donc être au service de « ce secret qu'est pour chacun sa vie », secret qui tient à la responsabilité pour autrui, responsabilité qui nous rend sujets en plénitude.

³⁹⁰ Levinas E., *Éthique et Infini*, op. cit., p. 75.

– *Le tiers « génétique » : un membre de ma famille*

Marie-Louise Briard décrit le rapport difficile entre génétique et secret médical vis-à-vis des tiers qui ont perdu très vite leur anonymat pour être une sœur, un frère, une cousine, un enfant :

« Le généticien éprouve souvent des difficultés à l'égard du secret médical. Il est souvent confronté à des situations complexes qui pourraient l'amener à ne pas le respecter. Au moment du diagnostic, il interroge son patient à propos de la santé de ses apparentés et peut évoquer chez certains d'entre eux la même affection. A-t-il le droit d'en faire part à son patient ? [...] »

Des informations médicales concernant des tiers sont communiquées par le patient. Doivent-elles être consignées dans son dossier médical avec précision ? Disposer d'un diagnostic exact de la maladie affectant un apparenté est nécessaire à un conseil génétique de qualité. Le généticien peut-il le demander aux médecins qui le détiennent ? Ceux-ci ne sont pas habilités à répondre favorablement à une telle sollicitation sauf s'ils disposent d'une autorisation formelle de la personne concernée, ce qui n'est pas toujours le cas ? Que faire si la personne est décédée ? [...]

Pour réaliser un test génétique, il est souhaitable de connaître l'altération génétique chez le(s) malade(s) de la famille. Comment l'obtenir si le patient n'en a pas connaissance ? (*droit de ne pas savoir*) Le généticien peut-il s'adresser au laboratoire directement ? Au médecin traitant ? À un autre généticien ?

Ainsi, à tout moment, aussi bien lors d'un diagnostic que d'un conseil génétique, le médecin peut être exposé à enfreindre le respect du secret médical quand il s'occupe de patients ayant une maladie génétique. Dans certaines situations inextricables, un respect scrupuleux peut s'avérer préjudiciable aux patients³⁹¹. »

³⁹¹ Briard M.-L., « Approche éthique de la génétique », art. préc., p. 511.

Dans ce récit, Marie-Louise Briard expose précisément l'intérêt pour un patient d'accéder aux informations des membres de sa famille et les enjeux ou principes en tension : respect strict du secret médical qui dans certains cas s'oppose à l'efficacité de l'art médical et donc du soin. Retournons un instant la situation : l'information dont le patient dispose, protégée par le secret médical, est potentiellement utile à la santé d'autres membres de sa famille...

Que devient le *droit de ne pas savoir* (Chadwick, 1998) en génétique humaine ou pour des maladies à forte composante génétique ? Ce droit est souvent mis en avant dans le cadre de la médecine prédictive. François Eisinger nous indique qu'il « est, en partie, complexe à analyser ; il semble même qu'il s'agisse, soit d'une tautologie, soit d'une phrase auto-contradictoire. [...] Cependant, s'il apparaît illusoire de préconiser un *droit de ne pas savoir* et que l'on appartient à une famille à risque, ce concept doit être pris comme la possibilité offerte aux individus — et ce, à chaque étape — d'en savoir plus ou de ne pas poursuivre le processus d'information, en particulier lors des analyses de biologie moléculaire où cette information fait passer d'une connaissance statistique [...] à une connaissance individuelle, qualitative³⁹². » Il paraît en effet difficile de passer outre une information qui concerne plusieurs membres de la même famille ; en revanche, la liberté du patient reviendra ici à connaître ou non son statut personnel.

En outre, pour éviter des préjudices qui ont pu avoir lieu par le passé, a été énoncé le principe qu'un examen ne peut être prescrit que dans l'intérêt personnel du patient en vue de ses soins³⁹³. Mais qu'en est-il quand cet examen peut être utile à la santé d'autres membres de la famille ?

Nous observons à travers ces réalités de la pratique médicale que la dimension familiale de la génétique met en tension la protection de la vie privée et la responsabilité pour autrui.

³⁹² Eisinger F., « Oncogénétique : prédire et agir », in *Traité de Bioéthique*, tome II, *op. cit.*, p. 555.

³⁹³ HAS et Agence de la Biomédecine, « Règles de bonnes pratiques en génétique constitutionnelle à des fins médicales », 2013.

– *Qui est ce tiers « génétique » face à l'hétérogénéité de la génétique ?*

Qui est ce tiers « génétique »? De quoi l'informer et quelles mesures lui proposer quand les situations sont si complexes et hétérogènes ?

Après avoir étudié l'arbre génétique de la famille du patient et procédé à un test génétique, le professionnel de santé fait le diagnostic d'une maladie génétique. Il doit alors s'intéresser aux apparentés de son patient qui pourraient développer également la maladie, bénéficier d'un traitement et/ou donner naissance à des enfants atteints. Les risques ne seront pas les mêmes pour tous les apparentés ; ils dépendent du lien de parenté avec la personne malade et du mode de transmission de la maladie.

Il est impossible de définir à l'avance la manière dont l'information sera perçue par une personne étant donné son histoire, sa psychologie, ses représentations, etc. (chapitre II), mais le bénéfice de la transmission de l'information peut être parfois à hauteur d'une vie.

Marie-Louise Briard rappelle que tout test génétique ne fait pas accéder au même niveau d'information ou de certitude, ce qui est à prendre en compte dans l'information à exercer vis-à-vis d'autrui et dans le niveau de responsabilité à considérer :

« La situation est en apparence simple quand il existe un test génétique qui présente un réel intérêt pour la personne elle-même qui s'y soumet ou indirectement pour certains membres de sa famille. Mais quand l'intérêt du test apparaît plus limité ? Quand son pouvoir prédictif est restreint ? Quand le test peut être demandé chez un enfant à naître pour une maladie d'apparition tardive ou d'expression variable ³⁹⁴ ? »

Nous observons bien ici l'importance de bien définir, avec des mots explicites, les différents types de tests génétiques existants pour ne pas induire auprès du patient une quelconque confusion sur l'information délivrée et son degré d'incertitude ; complexité et impératif du conseil génétique.

³⁹⁴ Briard M.-L., art. préc., pp. 519-520.

François Eisinger met en exergue une autre complexité très fréquente en cancérologie : proposer un test génétique ou des mesures de prévention à des « non-patients ».

« Si les risques de pathologies iatrogènes sont acceptés pour une personne malade en regard du bénéfice attendu, la même intervention, chez une personne saine présentant un risque significatif de pathologie induite, est considérée comme illégitime.

Les médecins doivent donc tenir compte de la différence fondamentale qui existe entre la prise en charge d'une personne malade (situation qu'ils connaissent et pour laquelle ils ont été formés) et la prise en charge d'une personne saine³⁹⁵. »

Face à ces complexités, à ces situations extrêmement hétérogènes, quels apparentés doivent être informés ? La réponse peut varier énormément d'une maladie à l'autre en fonction de son mode de transmission notamment. Il est de la responsabilité des professionnels de santé de guider le patient dans la transmission de l'information, c'est-à-dire dans l'exercice de sa responsabilité vis-à-vis d'autrui, qui est membre de sa famille ici. En effet, insiste Marie-Louise Briard, « l'objectif de mener une prévention justifie pleinement la nécessité d'informer : pouvoir traiter une personne encore asymptomatique, voire mieux la prendre en charge, constitue un argument fort. » Elle ajoute qu'« en l'absence de thérapeutique, l'avenir de la descendance de l'apparenté passe alors au premier plan³⁹⁶. »

Pourtant, malgré un intérêt démontré de la transmission de l'information au sein de la famille ou de la parentèle pour des maladies bénéficiant de mesures de prévention ou de soins, certains patients refusent cette transmission.

³⁹⁵ Eisinger F., art. préc., p. 554.

³⁹⁶ Briard M.-L., art. préc., p. 521.

Raisons du silence : le tabou génétique

L'origine de la réflexion sur la transmission de l'information génétique à la parentèle, comme le retour d'expérience d'un certain nombre de praticiens, traduit, d'une part, la difficulté de transmettre des informations complexes relatives à la santé et, d'autre part, la complexité des situations familiales. En effet, les raisons évoquées du silence sont majoritairement les conflits familiaux et la peur d'une discrimination. Dans l'étude réalisée auprès des professionnels de santé entre 2013 et 2016, 60 % des répondants déclaraient avoir été témoins de refus d'informer la parentèle en raison de conflits familiaux (69 %), perte de contact (31 %) ou peur de stigmatisation, discrimination (13 %)³⁹⁷.

« Souhaiter ne pas parler de sa propre histoire à ses proches ; refuser de croire que d'autres personnes de la famille puissent être confrontées à une situation similaire ; refuser de prendre contact dans ce seul but avec des apparentés que les aléas de la vie ont éloignés ou qui l'on rejetée quand la maladie a débuté chez elle ou chez son enfant. Les liens familiaux sont souvent fragiles et distendus ; la mésentente familiale au sein des familles peut être grande³⁹⁸. »

Lors de la mission parlementaire de 2010, les praticiens auditionnés évoquaient comme raisons du silence : « le souhait de ne pas inquiéter ses parents, la crainte d'être celui qui apporte une mauvaise nouvelle, la honte d'être celui par qui la maladie a été transmise, une mauvaise appréciation de l'importance de l'information ou encore un état de sidération après l'annonce du résultat du test³⁹⁹. »

³⁹⁷ d'Audiffret Van Haecke D. et de Montgolfier S., "Genetic diseases and information to relatives: practical and ethical issues for professionals after introduction of a legal framework in France", in *European Journal of Human Genetics*, 2018 – <http://rdcu.be/HTY0>.

³⁹⁸ Briard M.-L., art. préc., p. 522.

³⁹⁹ Assemblée Nationale, Clayes A., Leonetti J., « Favoriser le progrès médical, respecter la dignité humaine », in *Rapport d'information fait au nom de la mission d'information sur la révision des lois de bioéthique*, 2010, p. 257.

Le CCNE de son côté énonçait d'autres raisons : situation de négligence, doute sur la paternité, conflit familial majeur, situation psychiatrique...

La culpabilité comme le souci de protéger des parents apparaissent dans les verbatims suivants, très éloquents :

« j'étais sûr que c'était mon père, il ne m'a rien transmis de bon »

« ma mère est déjà dépressive, si en plus elle apprend que c'est elle... »

« si c'est moi, mes enfants ne me parleront plus »

« je ne viendrais me faire tester que si elle vient aussi »⁴⁰⁰

Comme on le voit, les maladies génétiques comportent un risque de stigmatisation par le caractère prédictif et irrémédiable qu'elles semblent souvent porter dans les consciences.

Par certains raccourcis de pensée déjà décrits, les gènes semblent nous condamner à un destin figé. La société semble aggraver ce sentiment et ainsi nous pousser au silence. Écoles inadaptées, transports inadaptés, institutions loin des villes, coûts pour la société rappelés par les pouvoirs publics et par les politiques d'assurance, emprunts bancaires sous condition... accès à l'emploi remis en question. Olivia Gross dénonce ainsi cette peur de la différence :

« La société ne regarde jamais, elle ignore ou dévisage [...] La société dévisage car les personnes différentes sont à ce point mises à l'écart que quand on en voit dans la rue, les passants en sont si surpris qu'ils les scrutent⁴⁰¹. »

Alors, pourquoi révéler ce que personne ne veut savoir ? Ce que personne ne veut ou ne peut assumer ? Pourquoi révéler ce qui risque d'entraîner une mise à

⁴⁰⁰ Simon-Bouy B., *De l'obligation d'informer à la nécessité de l'annonce*, Laboratoire SESEP, 2017.

⁴⁰¹ Gross O., « Les défis posés par les maladies rares », in *Traité de Bioéthique*, tome II, *op. cit.*, p. 223.

l'écart, un isolement, à plus forte raison lorsque cette pathologie est asymptomatique dans un premier temps ?

Le silence semble alors le chemin de survie. Nous réaffirmons le caractère essentiel du secret médical et du respect de l'intimité de toute personne. Mais peuvent-ils être exclusifs au regard du bénéfice pour autrui, parfois à hauteur de sa vie ?

Droit à l'information du patient et des tiers génétiques

– Le tiers génétique pour une efficacité thérapeutique

La loi du 4 mars 2002⁴⁰² précise les règles d'accès et de circulation de l'information concernant le patient. Aujourd'hui, des personnes en dehors du colloque singulier peuvent y accéder légitimement, dans l'intérêt du patient : ce sont les autres professionnels de santé impliqués dans sa prise en charge. On est passé du colloque singulier au secret partagé, ce qui permet d'assurer une cohérence dans les soins et l'approche de la personne malade. C'est donc ici une meilleure efficacité thérapeutique qui est recherchée. De même, la famille, des proches, ou la personne de confiance vont être incluses dans le secret, afin de pouvoir aider, supporter la personne malade de la meilleure manière, éclairée par les médecins ou autres soignants.

L'intérêt de la personne malade est prôné, ou celle de ses ayants droit si elle est décédée. La seule limite est la volonté contraire du patient.

Nous avons décrit le tiers comme source d'informations et comme soignant dans le cadre d'une prise en charge pluridisciplinaire. Nous avons évoqué les proches ou la personne de confiance pour accompagner et protéger le patient. Tous sont évoqués en termes d'utilité pour la personne malade. Nous soulignons ici le risque d'objectiver les personnes.

⁴⁰² Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé.

– *Peut-on se protéger d'un tiers génétique ?*

Un tiers est également celui dont on se protège et dont le secret médical sert à nous protéger. Le tiers est alors un danger. En effet, le secret médical existe pour protéger le patient d'autrui et de ses intérêts particuliers qui iraient à l'encontre de l'intérêt du patient que l'on soigne, à l'encontre du respect que l'on doit lui porter, à l'encontre du respect de sa personne. Étant donné les conflits familiaux fréquents, le secret médical peut être considéré comme une protection vis-à-vis des apparentés.

Demander au patient de dire à un autre, le plus souvent un membre de sa famille, qu'il est potentiellement malade, mais que l'on peut maîtriser sa maladie, va-t-il à l'encontre de ses intérêts ? Va-t-il contre sa dignité, le respect de sa personne ? Nous ne le croyons pas, bien au contraire. D'ailleurs, afin d'affirmer l'intérêt de la santé des autres, certaines dérogations au secret médical ont vu le jour. Mais cela n'a pas été retenu dans le cadre du SIDA, ou des maladies génétiques⁴⁰³.

La loi du 4 mars 2002 donne le droit à l'information à la personne malade, c'est donc elle seule qui peut le revendiquer. Cette personne malade a en outre le *droit de ne pas savoir* un diagnostic ou un pronostic « sauf lorsque des tiers sont exposés à un risque de transmission ». Le droit subjectif du patient trouve ici sa limite dans la protection d'autrui.

Les cas de conscience des médecins sont en effet souvent liés à l'implication d'autrui. Le médecin ne peut pas enfreindre le secret médical, tromper la confiance du patient ni surveiller toutes ses relations. Si son rôle n'est pas d'assurer l'ordre public, il peut en revanche informer le malade des risques qu'il fait courir à son entourage et l'accompagner dans l'exercice de sa responsabilité.

Nous l'observons, « la dimension familiale des maladies génétiques donne à la génétique médicale une ampleur très particulière. L'identification de l'origine génétique de la maladie pose la question de la diffusion de l'information aux apparentés qui se trouvent éventuellement à risque d'être eux-mêmes malades

⁴⁰³ CCNE, avis n° 6, 1985 ; CCNE, avis n° 76, 2003.

(alors que des mesures curatives ou préventives existent) ou de transmettre la maladie (alors qu'un DPN ou un DPI sont accessibles). Cet aspect peut être responsable d'un conflit de valeur entre les enjeux individuels et familiaux où "Toute personne a droit d'être informée sur son état de santé. (Art. 1111.2 du CSP)"⁴⁰⁴ ».

– *Apparition d'une loi sur l'information des tiers génétique : la transmission de l'information à la parentèle*

Un vide juridique régnait sur ces questions jusqu'en 2004 où une première loi est apparue au sein des lois relatives à la bioéthique sur la question de l'information de la parentèle en génétique humaine⁴⁰⁵. Cette loi tentait de trouver un équilibre entre les différents enjeux en tension. Elle prônait la nécessité d'informer tout en préservant le secret médical et la possibilité pour les personnes de rester dans l'anonymat et cela, par le développement d'une voie indirecte d'information de la parentèle par l'Agence de la Biomédecine. Aucun décret d'application n'a pu être publié.

Dans son étude intitulée *La révision des lois de bioéthique*, en 2009, le Conseil d'État, soulignait cette absence de décret et le régime d'irresponsabilité qui en résultait :

« Le fait pour un patient qui a effectué un test génétique positif de ne pas informer sa parentèle est susceptible, en théorie, d'engager sa responsabilité, dans l'hypothèse où la maladie héréditaire peut faire l'objet d'une prévention ou d'un traitement, si l'absence d'information a amené les parents concernés à ne pas demander de soins appropriés, entraînant une perte de chance d'échapper à la maladie. L'article L. 1131-1 du code de la santé publique, dans sa rédaction actuelle, exonère le patient de sa responsabilité s'il n'informe pas lui-même sa parentèle selon la procédure de droit commun. La responsabilité du patient n'est toutefois pas

⁴⁰⁴ Manouvrier-Hanu S. et Nivelon-Chevalier A., « Les tests génétiques et empreintes génétiques : enjeux de société », art. préc., p. 534.

⁴⁰⁵ LOI n° 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique, Art. 3 L. 1131-1 et L. 1131-3 du code de la santé publique.

entièrement exclue : elle peut en effet être engagée s'il refuse également de transmettre l'information selon la procédure mise en place sous l'égide de l'Agence de la biomédecine. Cette lecture de la loi est conforme au principe constitutionnel selon lequel une loi ne peut priver les victimes de leur droit à obtenir réparation des dommages résultant d'actes fautifs. Toutefois, le décret relatif aux modalités d'application de la procédure d'information à caractère familial n'ayant pas été pris, cette procédure ne peut toujours pas être mise en œuvre. Il en résulte, de fait, un régime d'irresponsabilité totale de la personne concernée qui ne transmet pas l'information à ses apparentés⁴⁰⁶. »

La loi a été révisée en 2011⁴⁰⁷. Elle oblige désormais d'informer la parentèle « en cas d'anomalie génétique grave pour laquelle il existe des mesures de prévention, y compris de conseil génétique ou de soin », et reconnaît ainsi une responsabilité vis-à-vis des apparentés.

Nous nous proposons d'étudier son contenu au regard des pratiques des professionnels de santé et du vécu de certains représentants d'associations de malades atteints de maladies génétiques.

⁴⁰⁶ Conseil d'Etat, Étude « La révision des lois de bioéthique », adoptée par l'assemblée générale plénière le 9 avr. 2009, pp. 59-60.

⁴⁰⁷ LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, Art. L. 1131-1-2 du code de santé publique.

Information à la parentèle en cas de maladie génétique : études^{408/409}

À ce jour, il semble que l'essentiel de la littérature disponible sur la question de l'information de la parentèle s'attache principalement à identifier les facteurs susceptibles d'influencer l'attitude des patients concernant la communication intrafamiliale des informations génétiques. Comme le montre bien le rapport d'expertise de l'INSERM sur les tests génétiques, les « contextes d'usage » des tests génétiques, c'est-à-dire les situations dans lesquelles ils sont demandés et les expériences des personnes et des familles sont extrêmement variées (INSERM, 2008). La majorité des travaux concerne la communication relative aux prédispositions génétiques aux cancers du sein et de l'ovaire identifiées par le test BRCA ½ (Chivers Seymour et *al*, 2010 et Bradbury et *al*, 2012). Les autres travaux, moins nombreux, s'intéressent au syndrome de LYNCH (par exemple : Aktan-Collan et *al*, 2011) et la maladie de Huntington (par exemple : Delliaux et *al*, 2008). Une synthèse récente réalisée par Wiseman permet d'identifier les différents critères d'une communication intrafamiliale des résultats de tests génétiques (Wiseman et *al*, 2010).

L'ensemble de ces études s'intéresse à la question de la communication intrafamiliale du point de vue des patients et de leur famille, mais le point de vue des professionnels et de tous les autres intermédiaires n'est pas interrogé. Nous avons donc jugé utile de réaliser une enquête auprès de professionnels concernés par cette information de la parentèle. Elle avait pour objectif de mieux cerner la problématique de cette transmission intrafamiliale, ses conséquences pratiques au sein de différents services médicaux et le positionnement des acteurs face à l'encadrement juridique existant.

⁴⁰⁸ d'Audiffret Van Haecke D., de Montgolfier S., "Genetic Test Results and Disclosure to Family Members: Qualitative Interviews of Healthcare Professionals' Perceptions of Ethical and Professional Issues in France", in *J Genet Counsel*, 25, 2016, pp. 483–494.

⁴⁰⁹ d'Audiffret Van Haecke D., de Montgolfier S., "Genetic diseases and information to relatives: practical and ethical issues for professionals after introduction of a legal framework in France", in *European Journal of Human Genetics*, 2018 – <http://rdcu.be/HTY0>.

La transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine : chiffres

Pour certains, au moment des premiers débats (2003), les situations de refus d'informer avec des conséquences vitales étaient très rares et ne justifiaient ni d'un débat parlementaire ni des mesures législatives particulières. Qui peut négliger ces situations de blocage aux conséquences mortelles, même pour de « rares » cas ? Au regard de l'essor de la génétique, qui peut réellement préjuger de la proportion des personnes concernées ?

Ségolène Aymé, directrice de recherche à l'INSERM, estime, quant à elle, que ces difficultés ne sont pas négligeables : « Dans 10 % des familles, l'information est bien diffusée et dans 10 % des cas, elle ne passe pas du tout. Pour le reste, elle est donnée ou non selon que l'on entretient ou pas de bonnes relations avec son parent⁴¹⁰. »

L'information familiale dans le domaine du dépistage du cancer est cependant mieux évaluée. Marcela Gargiulo, psychologue clinicienne, après avoir rappelé que l'information revêt dans ce cas « un caractère vital puisque les personnes porteuses de la mutation peuvent bénéficier de mesures préventives, de surveillance renforcée et d'un dépistage précoce de la maladie », a communiqué les résultats de deux études sur la prédisposition héréditaire aux cancers familiaux du colon et au cancer du sein et de l'ovaire. Celles-ci montrent « que la personne qui consulte informe souvent ses frères et sœurs du risque encouru — 78 % et 90 % — ainsi que ses enfants — 52 % et 72 % —, beaucoup moins ses propres parents — 30 % et 58 %. La diffusion de l'information est plus problématique pour les parents éloignés comme les oncles et tantes — 13 % —, soit par manque de contact, soit parce que la personne estime que d'autres se chargeront de les informer à sa place⁴¹¹. »

Que peut-on envisager pour éviter la mort précoce de certaines personnes tenues dans l'ignorance de leur état de santé ? Cette question revient à se demander à qui appartient l'information médicale ? La génétique, par le fait qu'elle peut rendre compte de l'état de santé de plusieurs personnes, modifie-t-elle les pratiques

⁴¹⁰ Aymé S., audition du 7 juillet 2009, Assemblée nationale, janvier 2010.

⁴¹¹ Gargiulo M., audition du 9 septembre 2009, Assemblée nationale, janvier 2010, p. 263.

médicales ? Et quelle responsabilité peut engendrer le fait d'être détenteur d'une information concernant l'état de santé d'autrui et des soins possibles ?

Nous souhaitons présenter les enjeux du nouveau cadre légal et la manière dont les professionnels de santé comme les représentants de patients abordent ces différentes questions. C'est pourquoi dans la perspective de cette thèse, nous avons souhaité avec Sandrine de Montgolfier, mettre en place un projet de recherche avec une équipe pluridisciplinaire⁴¹².

Enjeux d'un nouveau cadre légal

La génétique présente, dans bon nombre de cas, une double dimension individuelle, personnelle et familiale, ce qui peut impliquer des enjeux et intérêts parfois contradictoires. Comment concilier, d'une part, l'intérêt pour un apparenté d'accéder à l'information qui peut le faire bénéficier de mesures préventives et/ou de soins avec, d'autre part, le respect de l'intimité du premier patient considéré ?

Lors de la révision de la loi en 2011, le Sénat rappelait « la difficulté posée par la double dimension familiale et privée des anomalies génétiques diagnostiquées⁴¹³. »

« Par nature, le profil génétique d'une personne et son profil familial sont liés. Le premier geste du conseil génétique, préalable à l'examen technique, consiste à dresser l'arbre généalogique du patient et recueillir les informations d'ordre médical susceptibles d'établir des prédispositions génétiques à certaines pathologies. Inversement, le diagnostic individuel d'une anomalie génétique peut permettre d'alerter les autres membres de la parentèle sur la possibilité qu'ils soient atteints de la même affection.

Deux intérêts légitimes peuvent donc entrer en conflit, qu'il importe de concilier : d'une part, l'intérêt collectif de diffuser l'information recueillie et d'autre part, la préservation, au profit de la personne diagnostiquée, du

⁴¹² Projet « Information à la parentèle en génétique humaine » – Annexe II.

⁴¹³ Sénat, avis n° 381 présenté par Buffet F.-N., 2011, p. 19.

secret médical et le respect de sa vie privée, qui recouvre notamment la possibilité d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic⁴¹⁴. »

⁴¹⁴ *Idem.*

Les débats parlementaires ont abouti à l'article de loi suivant :

LOI n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique (1)

TITRE I^{er} : EXAMEN DES CARACTÉRISTIQUES GÉNÉTIQUES À DES FINS MÉDICALES

Art. L. 1131-1-2.— Préalablement à la réalisation d'un examen des caractéristiques génétiques d'une personne, **le médecin prescripteur informe celle-ci des risques qu'un silence ferait courir aux membres de sa famille potentiellement concernés si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins était diagnostiquée.** Il prévoit avec elle, dans un document écrit qui peut, le cas échéant, être complété après le diagnostic, les modalités de l'information destinée aux membres de la famille potentiellement concernés afin d'en préparer l'éventuelle transmission. Si la personne a exprimé par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic, elle peut autoriser le médecin prescripteur à procéder à l'information des intéressés dans les conditions prévues au quatrième alinéa.

« En cas de diagnostic d'une anomalie génétique grave, sauf si la personne a exprimé par écrit sa volonté d'être tenue dans l'ignorance du diagnostic, l'information médicale communiquée est résumée dans un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée, signé et remis par le médecin. La personne atteste de cette remise. Lors de l'annonce de ce diagnostic, le médecin informe la personne de l'existence d'une ou plusieurs associations de malades susceptibles d'apporter des renseignements complémentaires sur l'anomalie génétique diagnostiquée. Si la personne le demande, il lui remet la liste des associations agréées en application de l'article L. 1114-1.

« La personne est tenue d'informer les membres de sa famille potentiellement concernés dont elle ou, le cas échéant, son représentant légal possède ou peut obtenir les coordonnées, dès lors que des mesures de prévention ou de soins peuvent leur être proposées.

« Si la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille potentiellement concernés, elle peut demander par un document écrit au médecin prescripteur, qui atteste de cette demande, de procéder à cette information.

Elle lui communique à cette fin les coordonnées des intéressés dont elle dispose. Le médecin porte alors à leur connaissance l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner et les invite à se rendre à une consultation de génétique, sans dévoiler ni le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, ni l'anomalie génétique, ni les risques qui lui sont associés.

« Le médecin consulté par la personne apparentée est informé par le médecin prescripteur de l'anomalie génétique en cause.

« Lorsqu'est diagnostiquée une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins chez une personne qui a fait un don de gamètes ayant abouti à la conception d'un ou plusieurs enfants ou chez l'un des membres d'un couple ayant effectué un don d'embryon, cette personne peut autoriser le médecin prescripteur à saisir le responsable du centre d'assistance médicale à la procréation afin qu'il procède à l'information des enfants issus du don dans les conditions prévues au quatrième alinéa.

Le cadre législatif français relatif à la question de la transmission de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique a donc évolué en 2011 : la loi reconnaît une responsabilité légale du patient d'informer sa parentèle. Elle offre la possibilité de déléguer cette tâche au médecin prescripteur et a ajouté le conseil génétique aux critères d'applicabilité (CSP L.1131-1-2). La personne est donc tenue d'informer ses apparentés « si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins était diagnostiquée ».

L'obligation d'informer sa parentèle s'applique dans le cas d'anomalie génétique grave et susceptible de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soin. Nous nous interrogerons sur les conséquences de cet ajout du conseil génétique dans les critères d'applicabilité de la loi.

Le patient peut choisir entre deux voies d'information. D'abord une information directe des apparentés : le patient délivre lui-même l'information aux membres de sa famille identifiés avec le médecin ; le rôle du médecin sera de délivrer une information écrite servant de support à la communication

intrafamiliale. Ensuite une voie d'information indirecte de la parentèle : le prescripteur délivre l'information aux membres de la famille après autorisation préalable du patient ; le patient a souhaité rester dans l'ignorance du diagnostic ou ne souhaite pas informer lui-même sa famille ou certains d'entre eux.

La loi prévoit une sensibilisation à l'information de la parentèle avant la réalisation de l'examen des caractéristiques génétiques afin de discuter des risques encourus par les membres de la famille (y compris les mineurs), des différentes modalités de transmission de cette information, etc.

Une analyse plus fine de la loi relève quelques interrogations supplémentaires que nous avons voulu explorer par une enquête auprès de professionnels de santé, de juristes et de représentants d'associations de patients.

Analyse de la loi : questions pratiques et éthiques

La sensibilisation à la transmission de l'information à la parentèle préalablement au diagnostic est-elle toujours envisageable ? L'ajout du conseil génétique change-t-il la portée de la loi ?

La volonté d'être tenu dans l'ignorance du diagnostic exprimé par le patient doit-elle être respectée en toute circonstance ? Dans le cas de mutation à pénétrance variable, le patient peut réaliser le test pour participer à la recherche sans pour autant souhaiter connaître son statut personnel. Il sera alors inclus dans le protocole permettant un dépistage, des mesures de prévention à fréquence régulière, sans savoir si son risque est aggravé ou non par la présence d'une mutation. Choix de société avec coûts inhérents. Dans le cas de mutation à pénétrance totale, le statut de certains apparentés pourra révéler au patient son propre statut.

La loi prévoit que le médecin délivre un document rédigé de manière loyale, claire et appropriée. Comment s'assure-t-on de la réelle compréhension des personnes ? Comment respecte-t-on le temps d'appropriation et d'acceptation du diagnostic ?

Le médecin pourra indiquer une liste d'associations de malades au patient. Comment s'assurer de la compétence de ces associations ? Quels rôles peuvent-elles exercer dans la transmission de l'information à la parentèle ?

La loi prévoit que la personne, ou son représentant légal, informe les apparentés dont elle « possède ou peut obtenir les coordonnées ». Comment s'assure-t-on de la bonne foi des personnes ? Peut-on s'assurer de l'exécution de la transmission de l'information ? Questions également soulevées par Didier Truchet dans son article cité plus haut.

En cas de refus de la personne d'informer par elle-même sa parentèle, une demande peut être adressée à son médecin prescripteur afin qu'il délivre cette information. Quelle en est la faisabilité ? Quel suivi le médecin prescripteur peut-il réellement exercer (relances...) ? Quelle responsabilité ? De plus, si le patient ne donne pas les coordonnées, quel peut être le recours du médecin ?

Dans le cadre de cette voie indirecte qui suppose l'intercession du médecin prescripteur, une lettre est envoyée aux apparentés concernés indiquant qu'une information médicale à caractère familial est susceptible de les concerner et les invitant à se rendre à une consultation de génétique. Le nom du premier patient, l'anomalie génétique et les risques associés ne sont pas révélés.

Le secret médical vis-à-vis du premier patient est ainsi préservé comme le *droit de ne pas savoir* des personnes contactées. En revanche, des questions persistent sur la teneur de ce courrier et les réactions qu'il peut susciter. Ce sont ces différentes questions que nous avons souhaité explorer à travers différents travaux menés entre 2012 et 2016⁴¹⁵. Un arrêté⁴¹⁶ et un décret d'application⁴¹⁷ ont été

⁴¹⁵ d'Audiffret D., de Montgolfier S., "Disclosing genetic information to kin: a quantitative survey to analyze ethical and practical issues", Poster, *European Society of Human Genetics*, 2015 – Annexe III.

⁴¹⁶ Arrêté du 27 mai 2013 définissant les règles de bonnes pratiques applicables à l'examen des caractéristiques génétiques d'une personne à des fins médicales, *JORF* 7 juin 2013.

⁴¹⁷ Décret n° 2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale, *JORF* 22 juin 2013.

publiés pendant le déroulement de l'étude et ont été intégrés à la réflexion. Nous ne traiterons pas dans notre analyse les cas des dons de gamètes envisagés par la loi.

Conséquences d'un nouveau cadre légal : enquêtes

Une première enquête auprès d'une dizaine de cliniciens généticiens et conseiller en génétique, menée fin 2012, nous a permis de mieux cerner les enjeux attenants à la question de la transmission de l'information à la parentèle⁴¹⁸ et ainsi de mener une étude pluridisciplinaire approfondie entre 2013 et 2016 intégrant les pratiques professionnelles, les réalités des patients et les aspects juridiques et sociétaux de la question.

– Pertinence de l'information de la parentèle mais hétérogénéité des situations génétiques

Interrogés sur l'information à la parentèle en cas de maladies génétiques dans leurs pratiques, ces professionnels de santé insistent sur la diversité des situations et des conséquences pour la famille et ainsi sur la difficulté de créer des procédures uniformes. Ils font part des enjeux que représente la transmission de l'information aux apparentés : transmission d'une information à caractère vital dans certains cas, difficultés pour les professionnels de santé soumis au secret médical face au silence ou à la volonté de ne pas savoir de certains patients. La loi a pour but de répondre à ses difficultés. Dès 2004, elle a permis une forte sensibilisation des professionnels à la transmission de l'information à la famille. Elle est cependant jugée par certains trop vaste ou d'application complexe.

Les cliniciens interrogés témoignent d'un manque de connaissance et de reconnaissance de la génétique et des centres spécialisés s'y afférant et ainsi d'une difficulté de la génétique à s'intégrer dans certains parcours de soin.

Il s'agit ici de la problématique des intermédiaires rencontrés : tous n'ont pas la même pratique professionnelle et ne connaissent pas de la même façon les

⁴¹⁸ d'Audiffret Van Haecke D. et de Montgolfier S., « Pratiques professionnelles et enjeux éthiques associés à l'ajout du conseil génétique dans la loi sur l'information à la parentèle en génétique humaine ? », Poster, *Assises de Génétique*, 2016 – Annexe V.

subtilités de l'information génétique. Ceci peut être à l'origine d'un défaut d'information sur les conséquences de la pathologie pour le patient et ses apparentés.

– *Conditions pratiques et place du conseil génétique*

Ces résultats soulèvent la question de la mise en œuvre des modalités pratiques de l'information de la parentèle. Tous soulignent la diversité des situations concernées et donc des modalités à adapter en fonction, de l'âge des cas index (premiers patients diagnostiqués), des maladies génétiques, et de leurs conséquences. La question de l'origine socio-culturelle des familles a également été évoquée, touchant ainsi à la capacité de compréhension du cas index, mais également à la structure familiale pouvant être à l'origine de difficultés de transmission de l'information à la parentèle. Tout ceci explique la grande variété des procédures mises en place pour l'information à la parentèle.

Tous indiquent que pour l'instant et contrairement aux dispositions de la nouvelle loi, les services traitent la question de l'information de la parentèle au moment du rendu de résultat plutôt qu'« au préalable », sauf peut-être dans le contexte de l'oncogénétique. Il nous semble cependant que la question de la sensibilisation au préalable, c'est-à-dire lors du premier entretien, pourrait se faire assez naturellement par la recherche d'antécédents familiaux, voire par la construction de l'arbre généalogique témoignant de la possibilité d'un partage familial de l'affection génétique recherchée. Le clinicien pourrait alors expliquer qu'en cas de résultat positif du test génétique, la nature de la transmission et ses conséquences pourront être explicitées et permettront de définir le niveau de parenté à informer. La place du conseil génétique paraîtrait ici naturelle pour aider à la compréhension de la maladie, de son mode de transmission et des conséquences familiales éventuelles.

En effet, le temps consacré à l'explication puis à l'accompagnement dans la durée ressort dans l'enquête comme un facteur clé pour la transmission de l'information à la parentèle par le patient lui-même. Ce temps consacré peut favoriser l'acceptation par le patient d'une transmission de l'information par lui et non par le médecin à ses apparentés, s'il était réticent au départ. Cette temporalité

est à prendre en compte pour agir « à propos », pour saisir les moments opportuns d'explication, de sensibilisation aux bénéfiques pour d'autres, le *kairos*⁴¹⁹.

Cependant, dans cette enquête, le champ du conseil génétique s'est révélé flou. Une clarification sur sa juste place dans le parcours de soin et d'accompagnement du patient semble nécessaire pour favoriser, entre autres, l'information à la parentèle.

Les praticiens affirment la pertinence de la loi, mais craignent un formalisme accru. Ils reconnaissent le plus souvent la légitimité de la voie indirecte par leur soin et non par un organisme tel que l'Agence de la Biomédecine (loi de 2004). Cependant, ils s'interrogent sur les responsabilités des différents acteurs concernés.

Dans les résultats présentés, certaines personnes se sont questionnées sur les modifications de l'esprit de la loi depuis son introduction dans les débats parlementaires, en 2003, et sa révision en 2011. L'objectif initial était de sauver des vies en favorisant la transmission de l'information à la parentèle. On peut donc se demander si la loi d'aujourd'hui, avec l'ajout du conseil génétique comme critère d'obligation, n'élargit pas le champ des maladies génétiques concernées, s'éloignant alors de l'objectif initial. En effet, pour certains, toutes les maladies génétiques et les aspects prénataux semblent concernés par l'ajout des termes « y compris de conseil génétique » au rang des critères de l'obligation d'information de la parentèle.

De même, le mot de « gravité » peut recouvrir différentes définitions et entraîner différentes interprétations sur le champ d'application de la loi, comme le souligne Didier Truchet dans son analyse de la question précédemment citée.

Depuis cette pré-enquête, un arrêté et un décret d'application ont été publiés. Ces textes apportent des précisions sur les différentes modalités de l'information de la parentèle. Ils fixent la liste des informations qui doivent être consignées au

⁴¹⁹ Derbez B., "Is there a "right time" for bad news? Kairos in familial communication on hereditary breast and ovarian cancer risk", in *Social Science & Medicine*, 202, 2018, pp. 13-19.

dossier médical de la personne concernée et encadrent les échanges entre les différents médecins au cours de la procédure.

L'arrêté du 27 mai 2013 présentait un modèle de lettre d'information des membres de la famille par le médecin en cas de délégation à celui-ci de l'information.

La Haute Autorité de Santé (HAS) et l'Agence de Biomédecine (ABM) ont également travaillé sur les règles de bonnes pratiques concernant les critères de qualification de la gravité et de distinction entre les mesures de prévention et de soins avec celles de conseil génétique. Sont également affinés les critères d'identification des membres de la famille concernés et l'information à délivrer en cas de refus du cas index de transmettre l'information, ainsi que les modalités d'accompagnement du cas index à transmettre par lui-même l'information. Nous constatons ainsi que les différents textes juridiques réalisés à ce jour précisent ou évoquent les questions soulevées dans l'enquête présentée ici.

Certains points méritent selon nous un approfondissement à la lumière des objectifs initiaux de la loi et des attentes des professionnels révélés par cette enquête : la nature des tests génétiques et les conséquences associées en termes d'information à la parentèle, la question de la place du conseil génétique dans ce processus, celle de la prescription par des cliniciens non-généralistes, et les interrogations relatives à l'information, au consentement et au suivi médical. Quelle place pour les généticiens et conseillers génétiques ? Quelle place pour les associations de patients ?

Les ambiguïtés juridiques reflètent peut-être des ambiguïtés éthiques que les acteurs n'ont pas voulues ou pu trancher. C'est peut-être ici justement que le questionnement éthique a toute sa place quand des visions de l'homme, impactant son identité et sa dignité, s'affrontent. Identifier les ambiguïtés et les approfondir est un exercice essentiel pour offrir les conditions d'un réel discernement aux professionnels de santé afin d'exercer leur mission : soigner les personnes.

Le projet de recherche pluridisciplinaire (juridique, éthique, ethnographique) a permis de faire émerger différentes questions posées par les pratiques sur le terrain

et d'approfondir le questionnement des professionnels de diverses disciplines concernées par l'information à la parentèle en cas de maladie génétique⁴²⁰.

- *Toutes les maladies génétiques sont-elles concernées par l'information à la parentèle ?*

Toutes les maladies génétiques pouvant bénéficier d'un conseil génétique, la question est alors de savoir si, par cet ajout, toutes les maladies génétiques sont concernées par l'information à la parentèle. La réponse est affirmative pour 46 % des professionnels de santé interrogés, essentiellement en raison du *droit de savoir*. Pour les autres, des critères d'éligibilité et d'inéligibilité doivent être ajoutés. Différents niveaux de réponse selon la profession, la sévérité de la maladie et l'efficacité d'une surveillance montrent qu'une réflexion des professionnels sur les critères d'application de la transmission de l'information à la parentèle est requise, en plus de celle menée par les instances éthiques et sociétés savantes. Celles-ci ont proposé certaines précisions dans les arrêtés et décret, mais étant donné l'hétérogénéité des maladies génétiques, les professionnels doivent s'en saisir.

En effet, les conseillers en génétique estiment significativement plus (2,23 fois) que les cliniciens généticiens que toutes les pathologies sont concernées, ce qui peut être sous-tendu par le fait que ces acteurs ont des rôles bien distincts dans la prise en charge des personnes. Les conseillers en génétique doivent définir et expliquer les mécanismes de la transmission du gène aux patients quand les cliniciens doivent en priorité déterminer la prise en charge thérapeutique de ceux-ci.

- *Différents acteurs, différentes visions de l'information à la parentèle en génétique humaine*

Cela nous conduit à interroger la place des différents acteurs dans l'accompagnement des personnes sur la question de l'information à la parentèle et sa mise en pratique.

⁴²⁰ d'Audiffret Van Haecke D., de Montgolfier S., "Genetic diseases and information to relatives: practical and ethical issues for professionals after introduction of a legal framework in France", in *European Journal of Human Genetics*, 2018 – <http://rdcu.be/HTY0>.

En effet, par les particularités de la génétique : mécanismes de transmission des traits génétiques, caractère familial, capacité prédictive, etc., la relation médecin-patient sort du colloque singulier pour se diriger vers une prise en charge pluridisciplinaire : cliniciens non-génétiens, cliniciens généticiens, conseillers en génétique, psychologues, mais aussi associations de patients sont impliqués. La démarche vers les associations de patients semble plus personnelle que résulter d'une prescription par le corps soignant.

Ces différents acteurs n'ont pas tous des compétences en génétique et n'ont ainsi pas le même degré de conscience des impacts familiaux de la mutation identifiée. Cela peut avoir d'importantes conséquences non seulement dans la prise en charge du patient lui-même, mais également dans la transmission de l'information à la parentèle et les bénéfices qu'elle peut apporter dans un certain nombre de cas.

Par cette étude, nous observons des différences d'une spécialité médicale à une autre. L'hétérogénéité des maladies génétiques ou la part de la génétique dans l'expression d'une maladie en sont sans doute la cause. Différents modèles de prise en charge et de parcours de soin selon des critères précis, et non selon un modèle unique, semblent requis.

Les études ethnographiques réalisées pour le projet par Benjamin Derbez, sociologue, confirment ces différences. Ses investigations ont porté sur l'unité des maladies génétiques du globule rouge du CHU Henri Mondor à Créteil, dirigé par le Professeur Galactéros (drépanocytose et hémochromatose), et le département d'oncogénétique de l'Institut Curie à Paris, dirigé par le Professeur Dominique Stoppa-Lyonnet⁴²¹. Dans le cadre de la drépanocytose, ce sont souvent des contextes culturels qui peuvent freiner la transmission de l'information à la parentèle (populations africaines avec forte stigmatisation). Mais cette pathologie connaît un dépistage systématique à la naissance qui permet de traiter de manière précoce bon nombre d'enfants. L'hémochromatose semble être un modèle type

⁴²¹ de Montgolfier S., d'Audiffret D. et Derbez B., "Oncogenetics and disclosure of information to kin. What are the relevant ethical questions and practical issues?", Poster, *European Society of Human Genetics*, 2015 – Annexe IV.

pour la transmission de l'information à la parentèle, celle-ci permettant la prévention de complications irréversibles (stéatose, cirrhose, cancer du foie) avec des mesures préventives simples (dons de sang, saignées)⁴²². L'intérêt de l'information familiale semble aisé à saisir pour les patients :

- 3 arguments : (1) maladie à évolution « sournoise », (2) qui peut avoir des conséquences graves comme le cancer du foie, (3), mais peut-être traitée simplement, par saignées.
- Une démarche évidente : « Ça m'a paru naturel, normal ».
- Même en cas de rupture, l'information passe : « Ça aurait été criminel ».

La loi de 2011, nous dit Benjamin Derbez, « pourrait permettre une plus grande systématisme du dépistage familial de l'hémochromatose, notamment par l'instauration de procédures de consentement spécifiques à l'information de la parentèle⁴²³ ».

Dans le cadre de l'oncogénétique, en raison des peurs associées au fait d'être atteint d'un cancer, la situation semble moins simple que pour l'hémochromatose. Le pronostic vital est engagé, la pénétrance n'est pas totale, etc. Quelles informations transmettre ? Malgré les difficultés, « les patients souhaitent généralement informer eux-mêmes leurs apparentés », ce qui s'accorde avec « les réserves » des professionnels quant à la voie indirecte d'information, qui reste pourtant selon eux une « solution » pour des « cas problématiques ». Benjamin Derbez conclut : « on peut imaginer une appropriation progressive de ce dispositif par les professionnels dans les prochaines années⁴²⁴. »

⁴²² Derbez B. et de Montgolfier S., « Information à la parentèle en génétique humaine et prévention de l'hémochromatose : enseignements d'une étude sociologique », Poster, *Assises de Génétique*, 2016 – Annexe VI.

⁴²³ *Idem*.

⁴²⁴ de Montgolfier S., d'Audiffret D., Derbez B., «Oncogenetics and disclosure of information to kin. What are the relevant ethical questions and practical issues?», Poster, *European Society of Human Genetics*, 2015 – Annexe IV.

– *Champ d'application de l'information à la parentèle : critères ?*

Les professionnels interrogés s'accordent sur la pertinence de l'information à la parentèle, mais ont des visions partagées sur les pathologies concernées et les critères qui la justifient.

Les critères d'intérêt majeurs déclarés par les professionnels de santé sont l'accès au conseil génétique d'accompagnement, pour 84 % des répondants, la prévention et la surveillance précoce, pour 76 % d'entre eux, et l'incidence vitale pour 72 %. En comparant les disciplines, quelques variations ont pu être observées : l'accès au traitement est un critère majeur en cardiologie, n'en est pas un en pneumologie et il présente un intérêt variable dans les autres spécialités médicales comme en oncologie où la réponse varie selon le cancer considéré. Il semble que dans les maladies neuromusculaires et pulmonaires présentées par les répondants dans cette étude, l'incidence vitale est moins engagée et les bénéfices d'une surveillance précoce moins déterminants contrairement à des disciplines comme la cardiologie et l'oncologie.

Le cadre légal français concerne les anomalies génétiques graves. L'arrêté du 27 mai 2013 propose une appréciation du degré de gravité selon deux critères : « le risque de décès prématuré » et « le risque de handicap sévère en particulier le risque d'impossibilité d'autonomie à l'âge adulte ». L'appréciation du degré de gravité tiendra compte « des manifestations cliniques probables, de la variabilité d'expression de la maladie, et de l'état des connaissances. » Le texte propose de s'appuyer sur des recommandations professionnelles et que le prescripteur puisse recourir à l'avis de centres d'expertise.

Il semble nécessaire d'avoir des critères suffisamment précis pour qu'il n'y ait pas de confusion dans leur interprétation : que signifie décès prématuré ? Qu'est-ce qu'un handicap sévère aujourd'hui ?

Le cadre légal français concerne les « anomalies génétiques graves pour lesquelles il existe des mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soin. »

Les critères sont à considérer de manière additionnelle nous dit la juriste Emmanuelle Rial-Sebag. Pour les pathologies graves pour lesquelles il n'existerait que du conseil génétique dans le cadre d'un projet parental, le prescripteur doit œuvrer au sein d'une équipe pluridisciplinaire de prise en charge de patients asymptomatiques nous dit le décret d'application relatif à la transmission de l'information à la parentèle :

« Lorsqu'il y a une forte probabilité que l'IP n'aura pour objet que le conseil génétique donné dans le cadre d'un projet parental : le médecin, initialement envisagé comme prescripteur, oriente la personne vers un médecin œuvrant au sein d'une équipe pluridisciplinaire mentionnée à l'article R.1131-5, alinéa 2 du CSP⁴²⁵. »

L'ajout, en 2011, du conseil génétique dans le cadre légal français dans les critères d'applicabilité de la loi n'est pas considéré de manière homogène selon les professionnels. Le champ d'action du conseil génétique est perçu de manière variable.

Par la subdivision du conseil génétique opérée dans cette étude en : conseil génétique d'accompagnement, conseil génétique pour une discussion préconceptionnelle et conseil génétique prénatal, nous avons pu confirmer que les professionnels ont une définition variable du rôle et du périmètre d'action du conseil génétique selon leurs professions ou selon la discipline médicale qu'ils exercent.

Pour 52 % des répondants, le conseil génétique est un critère de même rang, pour l'obligation de la transmission de l'information à la parentèle, que la prévention et le soin, avec des différences importantes entre les spécialités médicales étudiées qui vont plus ou moins solliciter un conseil génétique (cardiologie) ou n'être au contraire impliquées dans ce dispositif que par le conseil génétique préconceptionnel ou prénatal. L'ajout du conseil génétique comme

⁴²⁵ Décret n°2013-527 du 20 juin 2013 relatif aux conditions de mise en œuvre de l'information de la parentèle dans le cadre d'un examen des caractéristiques génétiques à finalité médicale.

critère d'obligation de transmission de l'information à la parentèle a en effet ouvert le champ d'application de la loi à des pathologies jusqu'alors non concernées.

Ces différences de définition et de périmètre d'action du conseil génétique révèlent des conceptions du soin différentes comme nous l'avons développé dans le chapitre II.

Cure ou *care* ? Soigner ou éviter les naissances d'enfants malades ? Vers un « eugénisme libéral » ? (Habermas).

Nous observons dans cette étude que les professionnels n'ayant pas reçu de formation répondent 4,40 fois plus que les autres répondants que l'accès au conseil génétique est un critère d'obligation d'informer sa parentèle de même rang que l'accès à des mesures de prévention ou de soin.

Nous pensons que le conseil génétique doit être perçu comme un moyen d'accompagnement indispensable des personnes confrontées à une maladie génétique. Le mot de « conseil » prête peut-être à confusion, sous-entendant une aide à la décision, un avis, alors qu'il devrait davantage être perçu comme une source d'information, d'explicitation de la maladie ou de la mutation génétique et de ses conséquences pour que les personnes puissent exercer librement leur choix et leur responsabilité.

Pour les professionnels de santé interrogés, le degré de parenté pertinent pour transmettre l'information d'une maladie génétique semble varier davantage par le rôle et les compétences des professionnels que par la pathologie considérée. Les professionnels préconisent le plus souvent une transmission de l'information au degré 1 de parenté, pour une diffusion de l'information de proche en proche. Mais nous observons que les « généticiens » sont plus enclins à une diffusion plus large (degré 1 : 45 % ; degré 2 : 32 % ; degré 3 : 22 %) que les « non-généticiens » qui sont 71,4 % à préconiser le degré 1. Niveau de conscience supérieur des impacts des mécanismes génétiques dans une famille ou conception du soin différente ? Améliorer les connaissances en génétique de tout clinicien pour une conscience plus aigüe de ses impacts individuels et familiaux nous semble essentiel, tout comme réaffirmer une vision de la médecine portée sur le soin des personnes. La collégialité semble à systématiser avec des généticiens et des non-généticiens permettant de

témoigner de visions différentes, de discerner à partir d'enjeux prioritaires différents.

– *L'information à la parentèle en pratique : besoins et enjeux*

Par cette étude, nous observons un niveau de procédure variable quant à la mise en pratique de l'information à la parentèle, tant pour sensibiliser les patients que pour suivre l'effectivité de la transmission.

Pour assurer cette transmission d'informations quand le patient refuse de le faire par lui-même et pour respecter sa vie privée, la loi française a prévu une voie d'information indirecte par le médecin. Elle semble légitime et applicable pour la majorité des répondants, mais les professionnels déplorent un manque de moyens et soulèvent quelques enjeux éthiques liés, en particulier, au respect du secret médical et au *droit de ne pas savoir*.

Selon les professionnels interrogés, les principales raisons du refus d'informer des patients de manière directe sont les conflits familiaux et la perte de contact, mais aussi de manière moindre la peur d'une discrimination ou stigmatisation. Pourtant, la plupart des professionnels déclarent que, du refus, on est passé, dans 68 % des cas, à l'acceptation d'informer grâce au temps accordé à la personne, à un soutien psychologique et à l'identification de personnes relais, qui semblent essentiels à la transmission de l'information à la parentèle.

La génétique paraît prédire l'avenir de la personne et celui de ses apparentés. Sans lever les tabous qui entourent la génétique, sans lever les confusions qui en émanent entre maladies monogéniques et maladies multifactorielles, entre prédisposition et susceptibilité, sans expliquer aux personnes malades que transmettre une information n'est pas toujours être oiseau de mauvais augure, mais protéger d'autres personnes, la transmission de l'information génétique à la parentèle ne pourra être perçue que de manière erronée.

La technique en génétique humaine a précédé la compréhension et l'interprétation des données. Le séquençage à très haut débit multiplie nos capacités à générer des données et des résultats « secondaires ». La frontière semble de plus en plus floue entre recherche et clinique, ce qui met en danger les dispositions

d'information et de consentement tendant à favoriser une autonomie des patients. L'intérêt du test puis la nature de l'information à transmettre sont à investiguer. C'est ensuite que doit se poser la question de l'information de sa parentèle.

La plupart des professionnels préconisent la transmission de l'information à la parentèle par le patient afin de contourner différents freins éthiques et pallier leurs moyens limités. Cela ne peut s'envisager que par un accompagnement pluridisciplinaire du patient permettant un partage des visions et enjeux, des outils mis à sa disposition et, peut-être, la désignation d'une personne de confiance l'aidant dans son discernement et ses démarches. Cela ne peut également s'envisager qu'avec des outils de discernement proposés aux professionnels pour distinguer les situations et déceler celles qui sont prioritaires. Ils seront alors en mesure de fournir une argumentation à leur patient ou de réaliser l'information indirecte pour eux avec plus d'efficacité. Rappelons que la loi française a son origine dans une situation où l'incidence vitale était engagée. Des recommandations professionnelles par pathologies sont à formuler, des expérimentations sur des modèles de pathologies sont à réaliser pour que la transmission de l'information à la parentèle soit librement consentie par tous quand elle est requise.

L'enquête auprès d'une dizaine de représentants d'associations de malades différentes⁴²⁶ confirme la pertinence de la transmission de l'information aux apparentés et justifie son obligation légale dans certains cas : fin de l'errance diagnostique, accès à des aides médico-sociales, sauver des vies, prévention et amélioration du pronostic vital ou de la qualité de vie. Ces représentants déplorent en revanche le risque d'un systématisme, quand il est « besoin de personnalisation », et pointent du doigt les maladies pour lesquelles il n'y a pas de traitement comme la maladie de Huntington. Ils relèvent ainsi l'ambiguïté du champ d'application de la loi par l'ajout du « conseil génétique » dans les critères d'obligation.

⁴²⁶ d'Audiffret D., de Montgolfier S., "Genetic disclosure to relatives: points of view and roles of patients' associations – consequences of a new legal framework in France", Poster, *European Society of Human Genetics*, 2016 – Annexe VIII.

Selon eux, la transmission à la parentèle est conditionnée par la qualité de l'information reçue par le patient. Différents acteurs doivent être mobilisés et leur rôle devra être clairement défini en fonction des contextes et des situations familiales. Ils confirment la nécessaire pluridisciplinarité de l'accompagnement des personnes confrontées à une maladie génétique. Ils estiment que les associations de patients peuvent fortement contribuer à l'information de la parentèle par le temps et l'écoute qu'elles mettent à disposition, facteurs indispensables au cheminement des personnes concernées. Les représentants d'association ont envisagé ou reçu avec enthousiasme la proposition d'une personne de confiance qui pourrait assister le patient.

Réfléchir au contenu de l'information à transmettre et aux critères éthiques de sa transmission semble indispensable. Former les acteurs est indispensable : des professionnels aux acteurs du tissu associatif. Les représentants d'associations évoquent même une labellisation afin d'être mieux reconnus par les professionnels et les familles.

« C'est une relation de confiance médecin/patient qui permettra, parfois après des entretiens successifs, d'obtenir la transmission optimale de l'information⁴²⁷ », nous rappellent S. Manouvrier-Hanu et A. Nivelon-Chevalier. Nous ajoutons, au vu du nombre d'intermédiaires, que c'est un « environnement de confiance » autour du patient entre les différents acteurs qui est à rechercher, un « partenariat » à bâtir⁴²⁸.

Nous réaffirmons l'importance du secret médical pour la relation de confiance. Non pas un secret médical *caution* pour éviter une responsabilité, mais un secret médical qui permette un engagement plein et entier, corps et âme du médecin et du patient, condition de l'exercice de la responsabilité du patient envers autrui, condition du respect de sa dignité en tant que sujet moral.

⁴²⁷ Manouvrier-Hanu S. et Nivelon-Chevalier A., « Les tests génétiques et empreintes génétiques : enjeux de société », art. préc., p. 535.

⁴²⁸ d'Audiffret D., de Montgolfier S., "Genetic disclosure to relatives: points of view and roles of patients' associations – consequences of a new legal framework in France", Poster, *European Society of Human Genetics*, 2016 – Annexe VIII.

Des entretiens successifs entre le patient et différents membres de l'équipe pluridisciplinaire doivent être organisés pour respecter la temporalité de la personne dans sa compréhension et son apprivoisement de l'information, comme pour l'accompagner dans l'exercice de sa responsabilité personnelle vis-à-vis de ses apparentés. Nous ajoutons ici l'intérêt d'une personne de confiance, référente, aux côtés du patient ou de la personne consultante, pour la réalisation d'un test génétique, recommandation qui a été approuvée par l'ensemble des acteurs interrogés dans le projet.

Le cadre légal posé en 2011 permet la conciliation de différents principes éthiques protégeant l'individu et reconnaissant sa responsabilité vis-à-vis d'autrui. Il réaffirme le droit au secret médical, au respect de la vie privée du patient, mais également le devoir de bienfaisance pour autrui. La place du conseil génétique dans le texte de loi suscitant diverses interprétations, une évaluation éthique, juridique et pratique de ses conséquences semble devoir être engagée.

Accompagner les professionnels dans une réflexion sur leur pratique permet la réflexion éthique et ainsi l'exercice de leur art au service de la personne humaine.

Après avoir exploré les limites du secret par une responsabilité pour autrui ou les questions pratiques et éthiques que posent la question de la transmission de l'information génétique à la parentèle, demandons-nous ce que la génétique nous révèle de la famille ? Selon nous, certains des freins à la transmission de l'information à la parentèle, sans être niés, pourront toutefois être levés, si chacun peut prendre conscience de ce qui est au cœur de la génétique : la définition même de l'humain, c'est-à-dire être *soi-même comme un autre*.

Famille génétique ? Soi-même comme un autre ?

Famille, parentèle, parenté... des mots différents que l'on utilise pourtant si facilement l'un à la place de l'autre.

Famille nucléaire, famille élargie, famille humaine... l'adjectif semble avoir ici pour fonction de définir le mot famille tellement celui-ci semble sans signification réelle. Les débats contemporains sur l'égalité des sexes, le mariage ou non pour couples homosexuels, sur l'adoption par des couples homosexuels, ou encore la gestation pour autrui interrogent la notion de famille ou de parenté.

Maurice Godelier a présenté en introduction de son livre *Métamorphoses de la parenté*⁴²⁹ un panorama des principales théories anthropologiques sur la parenté de Lewis Henry Morgan, Claude Lévi-Strauss, Leach ou Needham, ou encore Schneider... Il y montre que les études anthropologiques ont pendant longtemps projeté le modèle européen et euraméricain dans lequel « la parenté a essentiellement à voir avec la procréation, la reproduction des êtres humains. Cette reproduction est d'abord un processus biologique, et de ce fait les liens généalogiques entre les individus sont biologiques, “des liens de sang”⁴³⁰. » (Morgan, Lévi-Strauss). Des anthropologues ont ensuite montré que « dans telle ou telle société, les termes de parenté employés par les individus pour se référer à d'autres individus qu'ils considèrent comme des parents ne correspondent pas à des liens généalogiques “réels”, mais à des relations entre des catégories d'individus considérés comme entretenant entre eux le même rapport social⁴³¹ » (Durkheim, Schneider).

Après ces débats sans fin, l'étude de la parenté avait finalement été « happée par d'autres interrogations [...] Et la parenté avait été aussi de plus en plus abordée, non plus comme un domaine isolé, mais comme un aspect du procès global de la reproduction des sociétés. Ou bien, encore à l'opposé de cette approche globale,

⁴²⁹ Godelier M., *Métamorphoses de la parenté*, Paris, Fayard, 2004.

⁴³⁰ *Idem*, p. 29.

⁴³¹ *Ibid.*, p. 30.

mais complémentirement à elle, la parenté avait été considérée comme un élément du procès de construction de la personne, du moi⁴³². »

Face aux différences au sein des anthropologies culturelles et l'évolution de l'individualisme, les perceptions anciennes et actuelles de la famille sont floues. Il nous semble que la génétique et son impact sur le soin et la médecine peuvent nous donner des repères intéressants pour éclairer cette notion de famille pour l'avenir, en particulier dans la manière de la vivre.

Le génome est cette combinaison unique issue du brassage des gènes des ascendants de l'individu considéré et sera transmis avec et par brassage génétique à la génération suivante. La génétique révèle l'unicité de chacun, mais aussi ses liens. Elle porte ainsi des révélations sur *soi-même* et sur l'*autre*, parent au sens large du terme. La génétique affirme ainsi la dimension relationnelle de toute personne humaine.

La notion de famille renouvelée par la génétique

Francis Kernaleguen, professeur à la Faculté de droit et de sciences politiques de Rennes propose une description éclairante des liens familiaux :

« Tout individu est normalement relié à une famille. Certes, il arrive malheureusement que certaines personnes se trouvent tenues dans l'ignorance de leurs racines ou que, les connaissant, elles ne puissent ou ne veuillent établir de relation avec leur parentèle. Cependant, même pour elles, la famille est une réalité qui a vocation à se révéler ou, au moins, à se constituer : chacun dispose de la faculté de créer de nouveaux liens et de donner naissance à une nouvelle famille. C'est dire que l'être humain est toujours peu ou prou engagé dans une histoire familiale, parce que tout simplement la vie s'y inscrit dans la continuité et la transmission⁴³³. »

⁴³² *Ibid.*, p. 31.

⁴³³ Kernaleguen F., « Famille et éthique médicale », in *Philosophie, éthique et droit de la médecine*, *op. cit.*, p. 311.

Il ne peut donc n'y avoir qu'un lien étroit entre médecine et famille, encore plus à l'heure des révélations de la génétique. Il y avait d'antan le médecin de famille. Il y a aujourd'hui le médecin qui demande les antécédents familiaux. De plus, comme le rappelle Francis Kernaleguen, « c'est aujourd'hui la totalité de la vie familiale qui se trouve placée sous influence médicale : la naissance et la mort ont quitté le havre du foyer pour l'abri du système hospitalier et la procréation elle-même, moment de l'intimité par excellence, peut se trouver placée sous "assistance médicale"⁴³⁴. »

L'éthique doit impérativement être convoquée à l'aune de l'influence croissante de la médecine dans l'intimité familiale, dans l'intimité de la vie. En effet, et nous l'avons développé, « la solidarité qu'exige la vie en groupe doit composer avec le droit à l'intimité et au secret que chaque membre de ce groupe peut légitimement revendiquer⁴³⁵. »

Devons-nous en face des termes solidarité, fraternité, altérité et responsabilité opposer les termes intimité, autonomie et secret ? Notre thèse est que la génétique révèle leurs liens inextricables et qu'ils sont conditions les uns des autres. Par la parenté génétique, la sphère publique et la sphère privée semblent révéler des connexions qui impactent la place de l'individu dans la société et dans ses relations. À l'heure de la reconfiguration, de l'effritement ou de la dissension des liens familiaux pour un primat du « je », la génétique ne nous propose-t-elle pas une prise de conscience nouvelle de nos liens aux autres, en particulier nos apparentés biologiques ?

Si le trait génétique est partagé par différents membres de la famille, qui est ce patient atteint d'une maladie génétique en face du médecin ou du conseiller génétique ? Une personne seule, isolée ? Une personne au sein d'une population partageant certaines caractéristiques génétiques ? Une personne au sein d'une famille ? Une personne au sein d'une histoire familiale ?

⁴³⁴ *Idem.*

⁴³⁵ *Ibid.*

Francis Kernaleguen rappelle que « la famille est structurée par deux sortes de liens, l’alliance et la parenté, qui résultent du mariage et de la filiation⁴³⁶. » Il fait remarquer que la loi impose à chaque futur époux de subir un examen médical « en vue du mariage »⁴³⁷ et s’en remet à la conscience de chaque futur époux, les résultats n’étant transmis qu’au patient lui-même : la loi « garantit un secret qui respecte l’intimité de chacun, attendant en retour une attitude responsable et respectueuse du futur proche. » Il conclut, ici, que « la loi pose un véritable acte de foi et d’espérance⁴³⁸. »

La loi avait proclamé que l’assistance médicale à la procréation devait correspondre à la demande parentale d’un couple désirant remédier à une infertilité ou éviter la transmission d’une maladie particulièrement grave. Ces droits restreints tendent aujourd’hui à être étendus. Par l’anonymat associé aux dons de gamètes, la loi prive l’enfant de son droit de connaître ses origines. Ce secret peut être levé en cas de nécessité thérapeutique⁴³⁹. C’est ainsi que le cas des dons de gamètes fait également partie de la loi relative à la transmission de l’information à la parentèle en cas de maladie génétique.

Par ces exemples, nous observons bien que, par la santé, et en particulier par la génétique, il semble impossible de dé-corréler le *soi* de *l’autre*, cet autre avec qui je suis uni, cet autre avec qui il y a filiation ou parenté. « Dans une famille, l’état de santé des uns n’est pas indifférent aux autres : loin de toute idée de curiosité et outre l’empathie naturelle entre proches, cet intérêt découle d’une communauté d’exposition aux risques par l’effet de transmissions de toutes natures et d’une solidarité matérielle et affective face aux conséquences des risques avérés⁴⁴⁰. »

C’est peut-être l’intimité, et la force des liens qui unissent les membres d’une famille, qui rendent parfois si simples, mais aussi paradoxalement si complexes les processus de décision et de circulation de l’information entre eux. Combien est-il

⁴³⁶ *Ibid.*, p. 312.

⁴³⁷ Code civil, art. 63, al. 2. ; CSP, art. L. 153.

⁴³⁸ Kernaleguen F., art. préc., p. 313.

⁴³⁹ Code civil, art. 16-8 ; CSP, art. L. 152-5 et L. 665-14 ; CDM (rééd. D. 95-1000 du 6 septembre 1995), art. 36.

⁴⁴⁰ Kernaleguen F., art. préc., p. 318.

plus facile d'accepter des différences de jugement, de comportement, d'un ami que d'un frère ? Parce que nous sommes de la même famille, parce que nous partageons une intimité, parce que nous partageons des gènes, ce trait de caractère visible chez l'autre, cette attitude, cette maladie, est-il ou est-elle en moi ? Qu'est-ce que tout cela me révèle de moi-même ? Ce miroir est parfois plaisant, parfois insupportable. Francis Kernaleguen le souligne : « l'intimité et la force des liens entre les personnes, la multiplicité des intérêts légitimes en présence, rendent délicate la recherche d'un juste équilibre entre les attentes de l'individu et celles des proches⁴⁴¹. »

« *Soi-même comme un autre* » ?

Cette altérité et ces liens sont parfois rappelés par la génétique dans des situations où il n'existe plus aucune relation, où la confiance est rompue, où la peur d'être stigmatisé se voit ainsi décuplée. La réminiscence de ces liens ajoute à la souffrance de la révélation de la maladie génétique elle-même et conduit certains à refuser les investigations génétiques au détriment du soin parfois. Ces révélations de la génétique sortant la personne de son « moi » ne doivent pas, par un effet de balancier impropre, empêcher de considérer celle-ci comme une personne singulière. C'est le profond respect de la personne qui conditionnera son décentrement et sa capacité d'aimer.

Avec une certaine audace, nous voulons envisager que la génétique fait écho à certaines distinctions conceptuelles de l'œuvre de Ricœur *Soi-même comme un autre*. La génétique confirme les liens qui unissent une personne à d'autres, mais aussi à l'humanité entière voire à tous les êtres vivants. L'épigénétique confirme que la vie d'une personne ne peut se réduire à un statut génétique à un instant donné. La génétique sort ainsi la personne du « je » comme de l'identité-*idem* « de choses qui persistent inchangées à travers le temps ». Elle révèle l'identité-*ipse* « de celui qui ne se maintient qu'à la manière d'une promesse tenue » et donne matière au lien étroit du *soi-même comme un autre*, du « soi-même en tant qu'autre »⁴⁴². Dans le

⁴⁴¹ Kernaleguen F., *ibid.*, p. 315.

⁴⁴² Ricœur P., *Soi-même comme un autre*, Paris, Editions du Seuil, 1990.

chapitre IV, nous développerons en quoi ces rapprochements entre révélations génétiques et philosophie pourraient guider la naissance d'une éthique d'accompagnement des recherches et des pratiques biomédicales.

Par sa dimension familiale, la génétique nous mène au-delà du « je », au-delà du colloque singulier médecin-soigné, elle nous rappelle la présence du tiers qui est toujours en jeu dans une certaine définition de la famille : la génétique révèle le caractère essentiel des liens entre apparentés biologiques (proches ou lointains), en même temps que l'ouverture de cette famille à la famille humaine et à la famille des vivants. La génétique nous révèle une altérité intrinsèque à chacun, ontologique, et ainsi sans doute une responsabilité, en rappelant le lien inextricable entre sphère privée et sphère publique. C'est ce que nous développerons dans le chapitre IV.

INTERMÈDE

Dans ce chapitre, nous nous sommes demandé *qui a droit à l'information génétique* étant donné ses caractéristiques identitaires, familiales et prédictives.

Au regard des intérêts économiques et politiques que pourrait susciter l'information génétique à l'échelle des individus, des familles et des populations en période de crises multiples, au regard d'une volonté sous-jacente d'établir une *Génopolitique* ou une économie génétique, il nous est apparu indispensable de réaffirmer l'impératif du respect de la vie privée et de la protection des données personnelles, en particulier des caractéristiques génétiques. Le secret médical est indispensable pour cette protection. Il conditionne également la compréhension de l'information génétique et des responsabilités qu'elle peut entraîner.

En effet, devant la dimension familiale de l'information génétique, le secret ne doit pas être vécu comme une fin de la relation médecin-patient, mais comme la condition nécessaire à une relation de confiance rendant capable le patient à terme d'exercer ses droits et devoirs.

La question de la transmission de l'information génétique à la parentèle est éclairante sur cet équilibre difficile entre droits pour préserver sa vie privée et devoirs vis-à-vis d'autrui dont la santé peut dépendre de cette information. Avec l'éclairage de Kant et Constant, il ne nous semble pas y avoir de condition au devoir de véracité entre les autres et ainsi au devoir de transmission de l'information génétique à sa parentèle. En revanche, l'organisation des soins comme le législateur doivent mettre les conditions pour que ce devoir de véracité puisse s'exercer sans nuire aux personnes, dans le respect des situations singulières et de la temporalité de chacun. Il en va du respect de la dignité humaine de chacune des personnes concernées.

Aux prises avec des situations singulières parfois très douloureuses, comme avec l'évolution quotidienne des techniques et pratiques, la loi doit s'appuyer sur la discussion éthique pour s'inscrire dans ces complexités et s'assurer que les normes

juridiques soient au service de plus d'humanité. La génétique, par ses révélations, permet de réfléchir à l'équilibre entre Amour et Justice dans les relations de soin.

La loi française en 2004 et 2011 a voulu répondre à des cas de conscience de médecins et à un vide juridique concernant la transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine. Des médecins, devant des patients ne souhaitant pas divulguer une information génétique à caractère parfois vital, se retrouvaient soumis au secret médical et dans l'incapacité légale de porter assistance à des personnes à risque. Un nouveau cadre légal est ainsi apparu en 2011 obligeant le patient à la transmission de l'information génétique à sa parentèle *en cas de maladie génétique grave pour laquelle il existe des mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins*. Il prévoit aussi la possibilité pour le patient de déléguer au médecin la transmission de l'information s'il veut préserver son anonymat.

Un projet de recherche mené entre 2012 et 2016 a permis d'identifier les enjeux de cette question et du nouveau cadre légal dans différents contextes médicaux et génétiques. En effet, l'hétérogénéité des maladies génétiques rend difficile une approche systématique. La pertinence de la loi alliant respect de la vie privée et bienfaisance pour autrui a été saluée, mais les conditions de son application ont été discutées. L'ajout du conseil génétique en 2011 dans les critères d'obligation de transmission ne semble pas perçu d'une manière cohérente par l'ensemble des professionnels, ce qui interroge ainsi sur le champ d'application de la loi. Toute maladie génétique étant éligible à un conseil génétique, toute maladie entre-t-elle dans le champ d'application de la loi, même si elle ne connaît aujourd'hui ni prévention ni traitement ? La place du conseil génétique dans la loi semble à rediscuter pour éviter toute confusion.

Enfin, *qui a droit à la vérité en génétique humaine ?* nous interroge sur nos liens, sur la notion de famille, sur le rapport entre soi et l'autre. C'est parfois ces liens familiaux qui rendent plus difficiles ce rapport à l'autre. Nous devons en être protégés, mais cela ne doit pas entraver selon nous notre devoir de véracité vis-à-vis d'autrui, il en va de la possibilité de faire société à défaut de faire famille.

« Aller par-delà moi-même et toi-même », c'est bien l'invitation de la génétique dans ses différentes révélations. Génome identitaire, héréditaire (familial), et « patrimoine de l'humanité ». Ces différentes facettes de la génétique et les liens qu'elles définissent revisitent notre rapport à autrui, nos droits et nos responsabilités. C'est ainsi que la révolution génétique et ses révélations peuvent contribuer à faire naître une nouvelle anthropologie philosophique, une nouvelle manière de penser nos relations : la vulnérabilité comme force d'unité de l'humanité (Chapitre IV).

CHAPITRE IV

GÉNÉTIQUE MÉDICALE : LA VULNÉRABILITÉ COMME FORCE D'UNITÉ

Génome unique, génome héréditaire et génome « patrimoine de l'humanité » : ces différentes facettes du génome et les liens qu'elles définissent revisitent non seulement nos rapports à notre propre existence, mais aussi à autrui et même à l'humanité. Cela conduit à une réflexion renouvelée sur les libertés et responsabilités de chacun. Nous pensons que la révolution génétique et ses révélations peuvent contribuer à faire naître une nouvelle anthropologie philosophique, une nouvelle manière de vivre nos relations, en plaçant la vulnérabilité comme force d'unité de l'humanité.

Les possibilités de la génétique et des techniques qui lui sont associées dialoguent avec les révélations qu'elles portent pour l'existence de chacun et pour l'humanité.

Nous nous demanderons si les conceptions divergentes de la science, de la médecine, de la génétique et du soin apparues dans les chapitres précédents ne sont pas issues de conceptions différentes de la nature, d'autrui et de la société, et si les révélations de la génétique ne peuvent pas contribuer à faire progresser notre discernement : quels « voiles » ôte la génétique sur notre existence au sein de la nature (IV-I), sur notre rapport à l'autre et sur notre responsabilité vis-à-vis de lui (IV-II), sur les conditions de notre engagement, dans et pour la société ? Éloge de la vulnérabilité et renforcement du dialogue entre Amour et Justice (IV-III).

I. La génétique ou ôter le voile d'Isis ?

La génétique semble ôter le voile de notre existence. Au présent, elle permet la compréhension de ses mécanismes et l'identification de maladies jusque-là niées, laissées en proie à toute sorte de jugements et d'infinies souffrances. Au passé, elle autorise la compréhension de la transmission des gènes et du brassage génétique, elle révèle l'histoire d'une famille élargie qui s'inscrit dans le présent de chacun de ses membres. Enfin, le développement de tests génétiques et le séquençage à très haut débit semblent lever le voile de notre avenir : ce langage particulier de la génétique permet de prédire en partie l'expression de nos gènes et ses conséquences sur notre existence. Des conceptions de l'existence et de son rapport avec les langages de la nature dialoguent ici entre elles quand elles ne s'opposent pas. Quelles conceptions de l'existence ? Celle d'une existence maîtrisable (par maîtrise de la nature) depuis son origine jusqu'à sa fin (tant que celle-ci ne peut être évitée), celle qui s'inscrit volontiers dans une « économie génétique » que nous avons développée dans le chapitre III : un rapport à l'existence pétri de notre pulsion épistémophilique et d'une société guidée par la performance et la compétitivité. Ce rapport à l'existence entre en conflit avec une autre vision qui fait place à l'incertitude, si douloureuse soit-elle, et au mystère de chaque existence, de chaque être. Ici, une destinée humaine est irréductible à un destin génétique, à ce donné de la nature, présent pourtant dans chacune de nos cellules. Or, des conceptions sur la nature elle-même s'affrontent et peuvent nous éclairer sur les vifs débats qui accompagnent l'évolution de la génétique et de sa place dans le présent et l'avenir.

En effet, les différences dans les conceptions de la science, de la médecine, du soin et ainsi de la génétique ne font-elles pas écho à nos différentes conceptions de la nature ? Le langage génétique est un langage de la nature. L'ouvrage de Pierre Hadot, *Le voile d'Isis*, nous présente différents visages de la nature, perçue selon les traditions comme « économe », « joueuse » ou « prodigue »⁴⁴³. Nous verrons dans ce chapitre en quoi ces différentes visions de la nature peuvent éclairer notre

⁴⁴³ Hadot P., *Le voile d'Isis*, Paris, Gallimard, coll. Folio essais, 2014, p. 254.

questionnement sur la génétique et nous faire progresser vers une éthique d'accompagnement de ces évolutions majeures.

Les mécanismes génétiques : économes, joueurs ou prodiges ?

De deux approches de la nature

La nature a très souvent été personnifiée par les savants qui lui prêtaient différentes intentions. Pierre Hadot illustre dans son ouvrage une diversité d'approches de la nature et cite pour cela un texte de François Jacob :

« À la nature, Jacques (Monod) attribuait cartésianisme et élégance. D'où son goût des solutions uniques. De mon côté, je ne trouvais pas le monde aussi strict, aussi rationnel. Ce qui m'étonnait, ce n'était ni son élégance, ni sa perfection, mais plutôt son état. Qu'il fût comme il est et non pas autrement. La nature, je la voyais assez bonne fille. Généreuse, mais un peu sale. Un peu brouillonne, travaillant coup par coup. Faisant ce qu'elle pouvait avec ce qu'elle trouvait⁴⁴⁴. »

La nature est personnifiée, empreinte de qualités, d'une logique, d'une intention, peut-être même d'une volonté : cartésienne et élégante ou généreuse et brouillonne.

Pierre Hadot nous invite à « constater qu'il y a, au fond, deux manières opposées de se représenter métaphoriquement le comportement de la nature » et ainsi d'envisager son rapport à l'existence :

« Des savants, qui admettent fondamentalement les mêmes théories scientifiques, peuvent concevoir le fonctionnement de la nature de manière totalement différente. On pourrait dire, comme le laisse entendre Bergson, que ceux qui se représentent la nature comme économe ont tendance à penser que les processus naturels sont rigoureusement logiques, parce que l'on y trouverait une parfaite adaptation rationnelle des moyens aux fins, alors que ceux qui l'imaginent joueuse, prodigue, exubérante ont tendance, au contraire, à concevoir les processus naturels comme spontanés, immédiats et même imprévisibles. L'intérêt de ce deuxième genre de description du comportement de la nature est moins scientifique que

⁴⁴⁴ Jacob F., *La statue intérieure*, Paris, 1987, p. 356.

philosophique. Comme on le voit par l'exemple de Nietzsche ou de Bergson, c'est le rapport existentiel et éthique de l'homme à la nature et à l'existence qui est ici en jeu⁴⁴⁵. »

Ce rapport à la nature et ainsi à l'existence détermine selon nous les rapports de chacun à la science, à la technique, au soin.

En effet, notre rapport à la santé est, comme nous l'avons évoqué dans les deux premiers chapitres, éminemment lié à notre rapport à la mort, à notre finitude, au temps qui passe, à notre fragilité, à notre autonomie et liberté. Éviter la souffrance, éviter la dépendance, bien vivre, bien vieillir, mais aussi être performant, se donner toutes les chances dans un environnement de crise économique qui invite toujours plus à l'individualisme. Les attentes vis-à-vis de la science et de la médecine ne peuvent être qu'à la hauteur de ces enjeux. C'est particulièrement vrai pour la génétique qui semble décrire notre présent et notre avenir réduits à des données contenues dans le génome. Quel lot de gènes ai-je reçu ? Quelle vie la nature m'a-t-elle réservée ? Le langage génétique est un langage de la nature. Ainsi, selon notre conception de la nature, les mécanismes génétiques seront pour les uns « économes », pour les autres « joueurs ou prodigues » et nos rapports avec les manipulations génétiques envisageables à l'avenir en seront certainement différents.

La génétique ou un nouveau regard sur la nature

Faut-il nécessairement choisir entre ces deux conceptions ?

La génétique peut-elle, par ses révélations, nous aider à dépasser ce qui semble une dichotomie, voire une schizophrénie, installée dans notre civilisation, porteuse de conflits sur la nature même de l'Homme ? L'Homme est-il l'être par excellence de la nature ou un être au-delà de la nature ? L'Homme ne peut, selon nous, se situer au-delà de la nature sans risquer de nier son origine, de nier les langages de la nature qui le constituent, sans nier son interaction permanente avec elle. Considérer l'Homme comme un être au-delà de la nature ne serait-ce pas le

⁴⁴⁵ Hadot P., *op. cit.*, p. 266.

pousser à posséder celle-ci, « maître et possesseur », dans une conception utilitariste ? Ne serait-ce pas alors le pousser à user de son génome de la même manière sans envisager les conséquences sur lui-même, sa descendance et l'espèce humaine ? L'excellence est le degré éminent de qualité, de valeur de quelqu'un, de quelque chose dans son genre. L'homme est bien pour nous cet être de la nature du plus haut degré de dignité, non un au-delà, mais un accomplissement de la nature qui le rend responsable de celle-ci et donc de son espèce même. S'il est être de la nature, sa pensée est incarnée, incarnation garante d'une pensée ancrée dans la réalité de l'existence, dans ses prouesses comme dans ses fragilités intrinsèques.

Les mécanismes génétiques, associés à tout ce qui interagit avec eux, comme les facteurs environnementaux, les modes de vie, ou encore l'épigénétique décrivent la nature dans ces deux conceptions de manière non contradictoire : économe ou rationnelle, organisée, régulée par un code et différents mécanismes de transcription et traduction, mais aussi prodigue, étonnante, adaptable, vivante par sa capacité à réagir, à évoluer, imprévisible, mystérieuse. Nous n'avons pas repris le mot « joueuse ». Peut-on réellement envisager ce terme pour les mécanismes génétiques ? La nature s'adonnerait-elle au jeu de la mutation au hasard, pour voir, pour tester les conséquences d'une nouvelle écriture d'un gène, tel un joueur de cartes ? Nous ne le pensons pas au regard des différents mécanismes de réparation et de contrôle qu'elle présente dans les différentes séquences de l'expression génétique, comme dans d'autres aspects de notre vie, tel notre impressionnant système immunitaire. La nature est bien rationnelle et prodigue, laissant ainsi place au mystère. Nous n'employons pas le mot mystérieux par hasard, car il nous faut proposer qu'il y ait dans l'essence de l'homme un mystère qu'aucune de ces deux conceptions — du moins si on les présente indépendamment l'une de l'autre — ne saurait rendre compte.

N'est-ce pas ce voile qu'ôte la génétique, voile d'un obscurantisme partagé entre deux camps opposés ? Elle révèle le mystère résidant dans la nature et l'existence, et unifie ainsi les différentes qualités de la nature. Cartésienne, élégante et généreuse, car humble et laissant place au mystère. Ce mystère qui, selon nous, est la condition même de la liberté de chaque être. Une destinée humaine ne se

réduira jamais à un destin génétique comme nous l'avons développé dans le chapitre II.

L'existence : jaillissement d'un mystère

L'existence : du problème scientifique au mystère

Par notre désir de savoir, dont nous avons exposé les composantes dans le chapitre premier, nous avons tendance à transformer toute réalité, ou toute interrogation sur la réalité, en problème scientifique afin de pouvoir trouver une solution, une nouvelle connaissance. Les différentes conceptions de la nature, exprimées précédemment, et leur développement par les savants, montrent cette tendance appliquée au mystère de l'existence. Cette tendance ou méthode permet un engagement fort dans la recherche et est indispensable à l'amélioration des connaissances. Mais identifie-t-elle pour autant la source de l'existence, de l'Univers, de notre vie ?

Teilhard de Chardin a décrit les fractionnements successifs de la matière par la science pour accroître sa compréhension des phénomènes et de la structure de l'Univers et pose la question de la Source. « Nous avons comparé la structure de l'Univers à celle d'un cône : celui-là seul apprécie bien la richesse incluse dans le sommet du cône qui a d'abord mesuré la largeur et la puissance de la base⁴⁴⁶. »

Il s'agit pour nous d'opérer un double mouvement : celui de la recherche qui affine, accroît les connaissances (et élargit la base du cône) et celui de la visée éthique qui accompagne ce processus en nous rendant attentifs à la source d'unité (sommet du cône) qui donne sens et valeur au cône.

Merleau-Ponty présente l'existence du monde comme un mystère et nous invite à l'intégrer dans notre rapport au monde, dans notre rapport à la recherche scientifique, à nous y engager et à en découvrir le caractère sacré.

« Le monde et la raison ne font pas problème, disons, si l'on veut, qu'ils sont mystérieux, mais ce mystère les définit, il ne saurait être question de le

⁴⁴⁶ Teilhard de Chardin, « Remarques sur la manière dont l'étude scientifique de la matière peut et doit servir à remonter jusqu'au centre divin », in *Œuvres Complètes*, tome 9, Editions du Seuil, 1965, p. 62.

dissiper par quelque solution. Il est en deçà des solutions. La vraie philosophie est de réapprendre à voir le monde⁴⁴⁷. »

Pour Merleau-Ponty, toute explication « paraît bien prosaïque au philosophe en regard de ce surgissement des phénomènes à tous les étages du monde et de cette naissance continuée qu'il est occupé de décrire⁴⁴⁸. » Pour Gabriel Marcel également, un « problème » se rapporte à quelque chose qui est extérieur à nous ; il disparaît lorsque sa solution a été trouvée. « Au contraire, le mystère est quelque chose où je me trouve engagé, dont l'essence est, par conséquent, de n'être pas tout entier devant moi⁴⁴⁹. » Pierre Hadot de conclure « que si toute explication est “prosaïque”, la prise de conscience du mystère inexplicable du surgissement du monde est “sacrée”. » Il convoque ici Wittgenstein, qui, à la fin de *Tractatus logico-philosophicus*, écrit : « Ce n'est pas *comment* est le monde, qui est le mystique, mais *le fait qu'il soit* (6.44). »

« Le “comment est le monde”, c'est l'agencement des faits intérieurs au monde, c'est-à-dire l'objet de la science, quelque chose donc qui peut faire l'objet d'un langage sensé, quelque chose qui est “dicible”. Le “fait que le monde soit” correspond à l'existence du monde, c'est-à-dire à quelque chose qui pour Wittgenstein, est inexprimable et ne peut être que montré. C'est en effet ainsi que Wittgenstein définit “le mystique”. »

C'est pour nous ce que contribue à révéler la génétique : pour une part le « comment du monde » par le dévoilement du langage du code génétique et, d'autre part, l'inexprimable, l'imprévisible et ainsi le sacré de toute vie au-delà d'un déterminisme génétique.

« Wittgenstein reproche à la science moderne (6. 371-6. 372), nous dit Pierre Hadot, de donner l'apparence que tout est expliqué, alors qu'il n'en est rien. Car nous ne pouvons sortir du monde pour le traiter comme un objet d'étude. Nous sommes dans le monde comme nous sommes dans le langage. »

⁴⁴⁷ Merleau-Ponty M., *La phénoménologie de la perception*, Paris, Gallimard, 1945, p. XVI.

⁴⁴⁸ Merleau-Ponty M., *Éloge de la philosophie*, Paris, Gallimard, 1953, p. 53.

⁴⁴⁹ Marcel G., *Être et avoir*, Paris, Aubier, 1935, p. 145.

La génétique : du code au sacré, appel au désintéressement

- *Révélation génétique du mystère pour une action scientifique juste et désintéressée*

Peut-être que la génétique nous révèle un chemin vers une juste approche de la nature. Nous sommes, en effet, juges et parties devant la nature comme devant la génétique, puisque des dimensions de notre être sont en jeu. Nous le sommes également face à leurs complexités respectives que nous cherchons à démêler. Cela nous renvoie à notre existence, à nos perceptions, à nos peurs. Nous sommes *dans* ce monde, donc juge et partie quand nous voulons l'étudier, ce qui pose un vrai problème au moment de trouver l'attitude juste vis-à-vis de lui et de notre action sur lui. Être dans ce monde est indispensable pour que naisse le désir d'agir. Mais si nous poursuivons l'unique visée d'objectiver ce monde pour le mieux le maîtriser, nous finirons par être nous-mêmes *de* ce monde d'objets, incapables de le guider. Le mystère du monde nous oblige au contraire au désintéressement qui guide la vraie connaissance et oriente l'action juste.

Avec Merleau-Ponty et Wittgenstein, Pierre Hadot nous invite à penser que « voir le monde, c'est revenir à la perception du monde tel qu'il nous apparaît, perception phénoménologique et esthétique chez Merleau-Ponty, perception esthétique et attitude éthique chez Wittgenstein – car pour lui, le monde et la vie (au sens éthique) coïncident. Ce dialogue entre Merleau-Ponty et Wittgenstein nous fait entrevoir la tendance de la philosophie du XX^e siècle qui « consiste à renoncer aux explications abstraites de l'existence du monde, pour ouvrir la possibilité d'une expérience du mystère de l'existence dans le monde et d'un contact vécu avec l'inexplicable jaillissement de la réalité, avec la *phusis*, au sens originel du mot⁴⁵⁰. »

Le mystère du monde nous oblige au désintéressement qui guide la vraie connaissance et oriente l'action juste, disions-nous. La génétique révélant le « comment du monde », comme son mystère, est un appel au désintéressement pour

⁴⁵⁰ Hadot P., *Le voile d'Isis, op. cit.*, p. 402.

tous ceux concernés par cette science et la médecine qui lui est associée. Qu'est-ce qu'une attitude désintéressée de la science vis-à-vis de la nature ?

La science peut et doit chercher à résoudre les problèmes qu'elle rencontre et/ou se pose dans son étude de la nature, et même chercher à débusquer les secrets de la nature. Toutefois, au-delà des problèmes et des secrets, il y a dans la nature et surtout dans l'homme un mystère qui est à jamais au-delà des prises de la science comme nous l'avions évoqué au chapitre premier. Comme nous invite à le vivre Éric Fiat dans *Corps et Âme*, la question du corps et de l'âme, ou la question de l'existence osons-nous dire, ne peut se réduire à un problème qui, tel un problème mathématique, attend sa solution. Une énigme ? Celle-ci se termine par un mot victorieux qui la fait alors disparaître. Comment répondre à la question de l'existence en un mot ? Un secret alors ? Un secret est quelque chose que l'on tient caché et dont l'horizon est la divulgation. Oui, il est des problèmes, des énigmes et des secrets de la nature à déceler. L'intelligence scientifique doit s'y engager le plus loin possible ; ils sont *devant nous* comme dirait Gabriel Marcel :

« Le problème est quelque chose qui barre la route. Il est tout entier devant moi. Au contraire, le mystère est quelque chose où je me trouve engagé, dont l'essence est, par conséquent, de n'être pas tout entier devant moi⁴⁵¹ ».

Comment considérer l'existence comme un « devant moi » alors que nous la vivons ? Il y a bien un mystère de l'existence que l'on ne peut réduire à un problème scientifique, à un donné génétique. Appel du monde scientifique à l'humilité, au désintéressement, à une éthique renouvelée par ce mystère. Comment vivre cet appel ?

⁴⁵¹ Marcel G., *op. cit.*

– *Concevoir les potentialités de la génétique dans la perspective de l'éternité*

On pourrait peut-être déceler une certaine parenté entre la juste vision du monde selon Wittgenstein et la vision désintéressée du monde selon Schopenhauer⁴⁵² pour éclairer la juste attitude scientifique.

En effet, Schopenhauer, parlant de la contemplation désintéressée du monde, libéré ainsi du principe de raison, avait évoqué la formule spinoziste : concevoir les choses dans la perspective de l'éternité (*sub specie aeternitatis*)⁴⁵³, pour illustrer l'idée que l'individu, qui contemple de cette manière, dépasse son individualité et s'identifie au sujet éternel de la connaissance. Or, l'auteur du *Tractatus* écrit à son tour : « Contempler le monde *sub specie aeternitatis*, c'est le contempler en tant que totalité – mais totalité limitée. Le sentiment du monde en tant que totalité limitée constitue le sentiment mystique » (6. 45). Cependant, selon Wittgenstein, on ne doit pas entendre l'éternité comme une durée temporelle infinie, mais comme l'intemporalité : « celui-là vit éternellement qui vit dans le présent » (6. 4311). La « juste vision du monde » serait alors peut-être la perception désintéressée, c'est-à-dire esthétique et éthique du monde dans le moment présent, c'est-à-dire comme s'il était perçu pour la première et la dernière fois, finalement donc dans une sorte d'intemporalité⁴⁵⁴.

Quelles que soient les possibilités de la technique, de la science, notre vie est au présent. Le présent sublime le passé et de lui, et de lui seul, dépend notre avenir. Car le présent est perception, est relation, est rencontre avec soi-même, avec les autres, avec la nature, avec l'imprévisible. Comment entendre cette *éternité dans le présent* à l'heure des nombreuses mesures de prévention pour éviter une maladie dans le futur ? À l'heure des recherches sur l'immortalité ? Nos propos ne consistent pas à dire que la recherche et la préservation de l'avenir sont vaines ; nous souhaitons seulement qu'elles soient réalisées au bénéfice d'un présent de soi, de

⁴⁵² Schopenhauer A., *Le monde comme volonté et comme représentation*, Livre III, Paris, Editions Felix Alcan, [1818] 2003.

⁴⁵³ Spinoza B., *Ethique*, 4^e partie, Préface, Paris, GF-Flammarion, [1677] 2002.

⁴⁵⁴ Hadot P., *op. cit.*, pp. 401-402.

l'autre et du monde, au bénéfice de la vie, qu'elles soient non pas orientées dans une maîtrise de l'homme ou de la vie, mais dans un respect du sacré de chaque vie et du cosmos. Les gènes eux-mêmes sont la marque de cette intemporalité qui invite au sacré par leur existence, transmission et évolution, à travers les générations. Ils traversent le temps pour s'exprimer de manière unique au présent.

Comment parvenir à cette attitude juste et désintéressée vis-à-vis de la nature et de l'existence donc alors qu'en conclusion de son ouvrage, Pierre Hadot rappelle les « deux attitudes fondamentales à l'égard des secrets de la nature : l'une volontariste, l'autre contemplative » ? La génétique peut-elle nous éclairer ? Dans la première attitude, « le refus de la nature de livrer ses secrets est interprété comme une attitude hostile à l'homme. La nature s'oppose à l'homme et il faut la vaincre, la dompter. » On retrouve ici la figure de Prométhée. Dans la seconde, sous le patronage d'Orphée, la nature est au contraire protectrice de l'homme, « si la nature veut se cacher, c'est notamment parce que la découverte de ses secrets est un danger pour l'homme. »

– *Agir et contempler en génétique : ces deux attitudes n'ont pas à s'exclure l'une de l'autre*

Pierre Hadot prend l'exemple des « savants modernes, qui, comme Jacques Monod, pratiquant une science désormais indissolublement liée à la technique, n'en proclament pas moins la valeur absolue de la science désintéressée, d'une recherche fondamentale ayant pour fin la connaissance en elle-même. »⁴⁵⁵ L'auteur poursuit en indiquant que l'idée de la mort des secrets de la nature par les progrès de la science et du rationalisme est désormais caduque. Fin d'une « certaine personnalisation de la nature » qui « impliquait une opposition entre une écorce visible et un noyau caché ». Fin des secrets, pour constater et vivre le mystère.

De leur côté, les philosophes avaient abandonné à la science l'explication des phénomènes physiques pour s'intéresser au problème de l'être lui-même⁴⁵⁶. Pour expliquer cette caractéristique de notre pensée occidentale, Hadot s'en réfère à un

⁴⁵⁵ *Idem*, pp. 405-406.

⁴⁵⁶ *Ibid.*, p. 407.

texte antique, l'autodéfinition de la déesse de Saïs, assimilée à Isis par Plutarque : « Je suis ce qui a été, ce qui est et ce qui sera. Aucun mortel n'a soulevé mon voile. » « Le voile d'ISIS ne signifie plus alors les secrets de la nature, mais le mystère de l'existence. » Ce mystère provoque « à la fois l'émerveillement et la terreur devant l'existence du monde et de l'homme dans le monde. Il n'était plus question désormais de résoudre des énigmes particulières concernant le fonctionnement des phénomènes naturels, mais de prendre conscience de ce qu'il y a de radicalement problématique et mystérieux dans le surgissement de la totalité du réel⁴⁵⁷. »

Peut-être que la génétique peut concourir à réconcilier ce que l'histoire a séparé. Ôter le voile sur notre génome par la science n'a pas encore révélé tous ses secrets, mais a déjà établi son interaction avec les autres composantes de la nature ou de la vie. Le génome échappe à une maîtrise totale, il est une matière vivante d'où jaillit le mystère d'une vie singulière, le mystère de l'existence, et il exprime le lien de toute vie au cosmos et aux autres êtres vivants.

Pierre Hadot nous invite en fait à partager son *idée* que « la nature est art et l'art, nature, l'art humain n'étant ainsi qu'un cas particulier de l'art de la nature » : les dimensions scientifiques et philosophiques de la connaissance ne sont alors plus en concurrence et ne peuvent plus se vivre dans l'ignorance mutuelle. « Nous faisons partie de la nature », « en ce sens nous sommes nous-mêmes cette nature infinie et indicible, qui nous englobe totalement »⁴⁵⁸. Ce qui nous amène avec Nietzsche à « aller par-delà moi-même et toi-même. Éprouver d'une manière cosmique⁴⁵⁹ », et avec Teilhard à considérer la co-responsabilité des savants et des philosophes vis-à-vis du mystère. Ainsi, scientifiques et philosophes sont co-responsables, d'une part, de l'amélioration de nos connaissances, poser et résoudre les problèmes et, d'autre part, du développement d'une éthique de la recherche scientifique, en particulier en génétique, puisque cette dernière nous fait la preuve de l'irréductibilité de l'existence à un problème scientifique et nous invite ainsi à l'humilité dans nos possibilités de maîtrise et d'action.

⁴⁵⁷ *Ibid.*, p. 408.

⁴⁵⁸ *Ibid.*

⁴⁵⁹ Nietzsche F., *Fragments posthumes*, *op. cit.*

La génétique ôte un voile... celui du futur ? Pour une part en effet, oui, mais elle ôte surtout le voile de la volonté de maîtrise absolue, de la toute-puissance, sources d'aveuglement sur la vie telle qu'elle est. Elle ôte également le voile sur la personne, une — avec son génome unique — et plurielle — par les gènes dont elle a hérité par ses ascendants et dont elle fera hériter ses descendants. Elle affirme ainsi notre interdépendance, mystérieuse elle encore. La génétique change-t-elle alors notre regard sur l'autre ou les autres ?

II. La génétique ou le changement de regard sur autrui

Gènes partagés, gènes hérités, gènes transmis, la génétique révèle nos liens d'un être à l'autre. Comment vivre cette altérité génétique ? Peut-elle nous aider à vivre l'altérité ? Au fil de cette partie, nous explorerons ce que cette altérité génétique permet de revisiter, dans nos libertés et responsabilités vis-à-vis d'autrui, et dans notre identité même. Par ces liens, sommes-nous tout entier aux autres ? Ce qui nous lie est pourtant ce qui nous constitue au plus intime.

Pour parler de l'autre et pour tenter d'intégrer et de vivre cette altérité intrinsèque que révèle la génétique, nous pensons qu'il est important au préalable d'assumer à quel point il est difficile, d'aucuns diraient impossible, de vivre l'unité avec l'autre ou les autres, de la ressentir. Nous le soulignerons à l'aide de *Huis Clos* de Jean-Paul Sartre qui nous permet une prise de distance radicale avec tout discours lénifiant sur notre unité : « L'enfer, c'est les autres⁴⁶⁰. » Pourtant, cet autre m'est peut-être donné et, en tout cas, m'engage : *Que dois-je faire ? Que dois-je faire* quand une information sur ma santé concerne aussi un autre auquel je suis génétiquement lié ? Ces questions posées par la génétique revisitent nos rapports à autrui. Si cet autre, ces autres me sont donnés, philosophiquement ou encore par la révélation du partage de gènes, ils me constituent, ils définissent pour une part mon humanité. La relation à l'autre nous renvoie ainsi à la relation à soi, à notre famille et à la famille humaine. Quelles conséquences dans nos vies ?

⁴⁶⁰ Sartre J.-P., *Huis Clos*, Paris, Gallimard, coll. « Folio », [1944] 1995, p. 42 : « Le bourreau, c'est chacun de nous pour les deux autres ».

« *L'enfer, c'est les autres* » ?

Les liens génétiques avec d'autres nous sont rappelés, manifestés le plus souvent, par l'intrusion de la maladie génétique et si les liens affectifs sont distendus, le contexte de la maladie n'est pas toujours propice à une amélioration des relations. *L'enfer, c'est les autres*. L'autre s'immisce sans mon accord dans mon combat contre la maladie. Nous verrons que ces difficultés par rapport à autrui révèlent son importance existentielle.

La maladie génétique ou l'intrusion d'autrui

Le diagnostic tombe... c'est une maladie génétique qui a causé ce trouble depuis plusieurs années, ces interrogations, ces angoisses, ces rendez-vous de médecins innombrables, ces hospitalisations. C'est une maladie génétique et, en même temps que me sont indiquées les prochaines étapes de ma prise en charge, le médecin me parle de mes apparentés. Il faut prévenir mes apparentés, car ils doivent se faire dépister afin de bénéficier d'une surveillance qui pourra éviter, non pas l'expression de la maladie, mais ses conséquences invalidantes, voire mortelles, quand elle est décelée trop tardivement.

Prévenir ses apparentés génétiques ? Mais qui sont-ils ? L'un d'entre eux m'a transmis la mutation. D'autres, mes enfants, sont ceux à qui j'ai potentiellement transmis la mutation. D'autres encore partagent cette mutation avec moi, mais ne le savent pas. Ces autres ne deviennent-ils pas l'enfer pour moi ? Enfer de la maladie, enfer de la culpabilité, enfer d'être démasquée au plus intime de moi-même « porteuse d'une anomalie », enfer d'être le bourreau qui annonce un avenir assombri par la maladie potentielle.

L'obligation légale d'informer sa parentèle n'est-elle pas la confirmation de cet enfer ? L'autre peut me rendre coupable aux yeux de la loi d'être porteuse d'une anomalie génétique.

C'est bien ce qui nous est décrit par Sartre dans *Huis Clos*. À leur arrivée en enfer, les personnages s'étonnent tour à tour de l'absence de bourreau ou d'instruments de torture : ni pals, ni grils, ni entonnoirs de cuir, mais « la vie sans

coupure⁴⁶¹. » Dans la scène II, Garcin est seul et sa crainte est palpable. Peur d'être seul ? Les scènes III et IV font entrer Inès puis Estelle. Inès est celle qui dénonce l'hypocrisie, qui démasque, qui empêche les deux autres de cacher les vraies raisons de leur présence en enfer :

« Inès : Je vois. (Un temps.) Pour qui jouez-vous la comédie ? Nous sommes entre nous.

Estelle, *avec insolence* : Entre nous ?

Inès : Entre assassins. Nous sommes en enfer ma petite, il n'y a jamais d'erreur et on ne damne pas les gens pour rien.

Estelle : Taisez-vous.

Inès : En enfer ! Damnés ! Damnés !

Estelle : Taisez-vous. Voulez-vous vous taire ? Je vous défends d'employer des mots grossiers.

Inès : Damnée, la petite sainte. Damné, le héros sans reproche. Nous avons eu notre heure de plaisir, n'est-ce pas ? Il y a des gens qui ont souffert pour nous jusqu'à la mort et cela nous amusait beaucoup. À présent, il faut payer.

[...]

Inès : Le bourreau, c'est chacun de nous pour les deux autres⁴⁶². »

Le bourreau, c'est chacun de nous pour les deux autres. Le bourreau principal semble ici être Inès qui pousse chacun à révéler sa lâcheté, sa cruauté pour Garcin, sa dépendance vis-à-vis d'un rang social jusqu'à l'infanticide pour Estelle. La torture est donc ici l'éclatement de la vérité vis-à-vis d'autrui sur son être et en particulier sur ses ombres.

⁴⁶¹ *Idem*, p. 17.

⁴⁶² *Ibid.*, pp. 40-42.

Ainsi, celui qui m’oblige à révéler ma maladie, mon état, mon intimité, n’est-il pas un bourreau ? Pour une part, la plupart du temps inconsciente, oui bien sûr. Celui qui m’impose ma réalité de malade ou de porteur d’une « tare » génétique peut me sembler insupportable, surtout au regard des fantasmes qui pèsent sur la génétique. Comment assumer une mutation génétique et ses conséquences vis-à-vis de la future belle-famille de mon fils ?

En outre, les relations familiales connaissent dans nombre de cas des tensions, dissensions ou encore conflits violents. Nous avons observé avec le projet porté entre 2013 et 2016 auprès des professionnels de santé et des associations de patients que les freins majeurs à la transmission de l’information à la famille sont les conflits familiaux et des liens distendus⁴⁶³. Comment accepter l’obligation légale d’informer sa parentèle dans de tels contextes où ressentir l’unité avec autrui semble impossible ?

Peut-être en comprenant ce qui se joue au-delà des relations si conflictuelles soient-elles. Sartre le démontre finalement par l’absurde en nous révélant que si les autres semblent être l’enfer pour nous, c’est en réalité parce qu’ils sont ce qu’il y a de plus important. Garcin, seul à la scène II, tambourine à la porte afin qu’elle s’ouvre, que le garçon revienne, qu’on l’entende, qu’il puisse exister... pour quelqu’un. Il exprime ensuite à Inès : « Aucun de nous ne peut se sauver seul ; il faut que nous nous perdions ensemble ou que nous nous tirions d’affaire ensemble⁴⁶⁴. » Inès, à son arrivée, cherche Florence, la femme qu’elle a aimée.

De l’importance de l’autre

Pourquoi ces difficultés à transmettre une information, parfois vitale, à un autre ?

⁴⁶³ d’Audiffret Van Haecke D. et de Montgolfier S., “Genetic diseases and information to relatives: practical and ethical issues for professionals after introduction of a legal framework in France”, in *European Journal of Human Genetics*, 2018 – <http://rdcu.be/HTY0>.

⁴⁶⁴ Sartre J.-P., *op. cit.*, p. 63.

Sartre nous éclaire en commentant lui-même la célèbre citation de *Huis clos* : « L'enfer, c'est les autres ». Il indique, non pas que les rapports avec les autres sont toujours empoisonnés, mais « que si les rapports avec autrui sont tordus, viciés, alors l'autre ne peut être que l'enfer. Pourquoi ? Parce que les autres sont, au fond, ce qu'il y a de plus important en nous-mêmes, pour notre propre connaissance de nous-mêmes. »

L'autre nous révèle, nous permet un accès à nous-mêmes que nous pouvions rejeter jusque-là. Les études des caractéristiques génétiques d'un autre apportent une connaissance sur mon propre patrimoine génétique, révèlent des liens qui m'étaient jusqu'alors inconnus. Elles me révèlent mes fragilités génétiques certes, mais également mes forces et fragilités psychologiques vis-à-vis de la vulnérabilité par cette confrontation nécessaire aux apparentés génétiques.

Sartre allait plus loin en nous rendant acteurs de cette relation à autrui par le fait même de notre liberté.

« [...] comme nous sommes vivants, j'ai voulu montrer, par l'absurde, l'importance, chez nous, de la liberté, c'est-à-dire l'importance de changer les actes par d'autres actes. Quel que soit le cercle d'enfer dans lequel nous vivons, je pense que nous sommes libres de le briser. Et si les gens ne le brisent pas, c'est encore librement qu'ils y restent. De sorte qu'ils se mettent librement en enfer⁴⁶⁵. »

Nous sommes acteurs de notre relation à l'autre, si différent soit-il. Il nous revient ici la liberté de transformer la relation à l'autre alors même que tout nous oppose. Transmettre une information génétique, conséquente, parfois vitale, peut transformer ma relation à l'autre. Une nouvelle dimension de la relation peut apparaître. Mais, n'ayons pas de parole naïve, les sentiments, les peurs, en particulier face à la maladie génétique et les représentations que l'on peut en avoir, rendent extrêmement difficile l'expression de cette liberté envers autrui. Pourtant la génétique et les voiles qu'elle nous a permis d'ôter sur notre existence, sur son

⁴⁶⁵ Sartre J.-P., extrait d'un commentaire sur *Huis clos*, CD-Rom, 1964.

mystère et sur nos liens, nous invitent à aller au-delà de nos sentiments et à revisiter nos peurs pour vivre cette unité avec les autres.

La question va donc au-delà de notre capacité à pouvoir ressentir cette unité avec cet autre ou ces autres, elle porte sur l'essence de l'Homme, sur un état, celui de posséder des gènes en partage avec d'autres, ce qui nous conduit même à un *au-delà de l'essence*. Cet état, une fois que nous acceptons de sortir des contraintes qu'il semble nous imposer, peut être un moteur pour vivre autrement nos relations. La maladie génétique pourrait alors être l'occasion de sortir de l'enfer de certaines de nos relations, de certains de nos rapports viciés, de nous libérer de ce qui entrave la relation, de revenir aux fondements de la relation vraie... la responsabilité ?

Mon rapport à autrui entre sentiments et raison

Nous sommes acteurs de notre relation à l'autre et nous portons en nous-mêmes, par nos gènes, l'autre, voire l'humanité entière : seraient-ce les fondements d'une responsabilité ? Doués de sentiments et de raison, comment considérer l'autre pour répondre à la question *Que dois-je faire* de cette information génétique qui peut le concerner ? Essayons de comprendre à la lumière de la philosophie ce qui nourrit nos rapports avec les autres et si les révélations de la génétique leur donnent un éclairage nouveau.

- *Informers sa parentèle entre amour de soi et pitié pour l'autre, entre conscience morale et amour propre*

La génétique révèle des liens biologiques, mais elle ne détermine pas pour autant nos liens affectifs, nos sentiments ou encore notre histoire avec les autres. Par la question de la transmission de l'information génétique à la parentèle, nous observons combien la nature des relations affectives entre les personnes influence les réactions à l'annonce du caractère génétique de la maladie. Des sentiments très contradictoires se vivent entre les personnes, comme au sein d'une même personne, et semblent guider l'action, en tout cas dans un premier temps.

Selon Rousseau, les motifs d'agir sont des affections, des sentiments, des passions :

« Exister pour nous, c'est sentir ; notre sensibilité est incontestablement antérieure à notre intelligence, et nous avons eu des sentiments avant des idées⁴⁶⁶. »

Rousseau a entrepris de classer ces sentiments, de dresser le tableau systématique des affections primitives. Il en ressort deux couples de principes opposés selon que l'on étudie le cœur humain avant ou après le développement de la raison.

Avant la raison, Rousseau affirme l'existence de l'amour de soi qui « nous intéresse ardemment à notre bien-être et à la conservation de nous-mêmes », ainsi que celle de la pitié qui « nous inspire une répugnance naturelle à voir périr ou souffrir tout être sensible et principalement nos semblables⁴⁶⁷. »

Face à une information génétique à partager, nous observons bien ce couple de sentiments opposés à l'œuvre. Amour de soi pour se protéger, pour continuer à vivre sans subir la pression du regard et du jugement d'autrui qui, comme nous l'avons vu avec Sartre, est-ce qu'il y a de plus important pour notre connaissance de nous-mêmes. Pitié pour l'autre qui pourrait bénéficier de cette information parfois à hauteur de sa survie. Comment les articuler ? Par le travail de la raison.

Après le travail de la raison, deux principes apparaissent selon Rousseau : d'une part, la conscience morale, qui permet l'étude « des vérités éternelles », et conduit « à l'amour de la justice et du beau moral », et, d'autre part, l'amour-propre qui ramène l'homme « basement en lui-même, l'asservit à l'empire des sens, aux passions qui sont leurs ministres et contrarie par elles tout ce que lui inspirait le sentiment du premier⁴⁶⁸ ». Par le premier principe, l'information génétique en ma possession concerne légitimement un autre qui peut se trouver en danger sans elle ; par le second, l'information génétique en ma possession relève de mon intime et l'autre n'a pas à y faire intrusion si cela doit me porter préjudice.

⁴⁶⁶ Rousseau J.-J., *Profession de foi du vicaire savoyard*, Paris, GF-Flammarion, IV, [1762], 2011.

⁴⁶⁷ Rousseau J.-J., « Second Discours sur l'origine de l'inégalité », préface, in *Œuvres complètes*, Paris, Gallimard, [1754] 1995.

⁴⁶⁸ Rousseau J.-J., *Profession de foi du vicaire savoyard*, *op. cit.*

Par le développement de la raison, s'observe le passage de la pitié à la sociabilité et à la conscience, mais également l'altération de l'amour de soi en amour-propre « dans la bassesse de l'intérêt particulier, dans l'abjection du moi humain⁴⁶⁹ ».

Cet amour de soi nous conduit à défendre notre être, à promouvoir notre bien-être, mais autrui n'est-il pas un obstacle à notre bien-être ? L'autre, qui m'oblige à révéler mon anomalie génétique, ne met-il pas en péril mon avenir, ma relation à d'autres acteurs ? La raison nous permet la comparaison. Le moi absolu d'avant la raison devient alors un moi relatif, un moi parmi d'autres, différents de moi. L'idée naturelle, pour se protéger, ne serait-elle pas alors d'être supérieur aux autres, que l'autre vous sente supérieur à lui-même, ce qui est impossible par nature. L'amour-propre ainsi développé est donc naturel, mais virtuel. Cet élan de l'amour de soi vers l'amour-propre, par l'intermédiaire de la raison et de la comparaison à autrui qu'elle engendre, entraîne l'homme, selon la place qu'il pense avoir parmi les autres, à des sentiments de bienfaisance ou de malfaisance. Informer sa parentèle sera naturel, une évidence, pour certains, mais impensable pour d'autres, allant même jusqu'à des sentiments de vengeance « vu ce qu'il m'a fait ».

La conscience morale chez Rousseau est innée, une affection primitive, un sentiment et non un jugement. Son principe est indépendant de la raison, mais ne peut devenir actuel qu'après que la raison l'a éclairée. Il explique cette conscience morale innée par la spontanéité des cas de conscience que l'homme peut ressentir. Par la raison, le principe de conscience morale devient actuel et oblige l'Homme à choisir. Il met la liberté en présence d'une alternative et d'un conflit : s'ordonner par rapport au tout ou ordonner le tout par rapport à soi. Mais quel est-ce tout ? Nous sommes ainsi dans la tension entre la nécessité du rapport à autrui pour être soi, que la génétique et les liens qu'elle révèle confirment, rapport à autrui pour « notre connaissance de nous-mêmes », et la nécessité cependant de préserver le soi par le secret, le silence, la solitude, pour ne pas subir de préjudices tels que nous les avons décrits dans le troisième chapitre (III-I).

⁴⁶⁹ *Idem.*

– *Que sert le secret en génétique humaine ?*

Le secret et le silence pour préserver son intimité sont fréquemment cités dans le cadre de l'information de la famille en cas de maladie génétique. Le secret est un outil pour la protection de soi, la conservation de son être, de sa condition sociale, familiale, professionnelle, mais peut devenir également l'instrument d'une supériorité sur autrui, d'un pouvoir, d'une volonté de dépasser l'autre qui ne sait pas, d'un pouvoir sur sa vie. Nous observons bien dans le contexte de la génétique la tension éthique, voire la schizophrénie, dans laquelle chacun peut se trouver depuis le chercheur jusqu'à la personne malade. Nous sommes tendus par nos sentiments et notre raison entre amour de la justice et du bien moral et amour de soi avec le risque de l'amour-propre. Nous avons décrit plus haut le secret comme étant indispensable à la relation, en particulier dans le cadre du soin, pour le respect de la personne, mais également dans le but de sa mise en capacité à exercer sa responsabilité de sujet.

Ne sommes-nous pas contraints de nous ordonner par rapport au tout, avec ses injustices, et ainsi de trouver des moyens de nous préserver parfois au détriment d'un autre pour ne pas sombrer par tous les autres qui composent ce tout ? C'est ce type d'argumentation que nous avons retrouvé dans les cas de refus d'informer sa parentèle dans le contexte génétique.

– *Qui sont les autres en génétique ? Echos des lois sur la transmission de l'information à la parentèle*

Ces autres, loin d'être des étrangers parfois, n'ont-ils pas une autre dimension ? L'autre n'est-il pas le reflet de nous-mêmes, dans le sens où nous sommes, chacun, l'autre des personnes qui nous entourent ? Selon Aristote, « la plupart des gens entendent être bien traités, tout en se gardant de bien traiter les autres, car ils ne voient là aucun avantage personnel⁴⁷⁰. »

Nous avons souligné dans les chapitres précédents les inclinations aisées de chacun à considérer l'autre en termes d'utilité. Dans le cadre de la transmission de l'information génétique à la parentèle, nous avons évoqué à plusieurs reprises des

⁴⁷⁰ Aristote, *Éthique à Nicomaque*, Livre VIII, Chapitre XIV, *op. cit.*

intérêts contradictoires entre, d'une part, la protection de l'individu et, d'autre part, la société, certains acteurs économiques, la santé publique et les apparentés. Or, des intérêts contradictoires n'impliquent pas obligatoirement une exclusion des uns au profit des autres. C'est ce que l'évolution des lois relatives à cette question nous montre.

L'article de loi du 6 août 2004 relatif à la transmission de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique grave et traitable, tel qu'il était rédigé et sans qu'aucun décret d'application n'ait pu paraître, formait, aux dires du Conseil d'État, un régime d'irresponsabilité juridique⁴⁷¹ de la personne diagnostiquée vis-à-vis de ses apparentés, alors même que le silence gardé pouvait nuire à leur santé. Cela sous-entendait, pour nous, un primat du « moi » sur l'autre qui ne correspond pas aux révélations de la génétique, ni à ce que la conscience morale pourrait nous inspirer au service de la fraternité humaine, de « moi » dans ce tout, de « moi » en relation. La loi du 7 juillet 2011 nous semble permettre davantage l'équilibre des droits et des responsabilités, en préconisant tout à la fois des mesures de protection de la personne diagnostiquée *et* une responsabilité vis-à-vis d'apparentés pouvant bénéficier de l'information. Cela ne sera une réalité que si les préconisations de la loi se fondent sur le respect de l'ensemble des personnes : respect des temporalités, adaptation des outils d'information, accompagnement et collégialité, etc.

Il convient, en effet, que l'on soit soignant, personne malade, représentant, personne de confiance, proche..., de repenser notre relation aux autres, à l'autre, à nous-mêmes : sujets moraux, histoires personnelles, qui nous impliquent, qui nous constituent, et d'en tirer ainsi les conséquences pour nos actions et nos choix pour répondre à la question « Que dois-je faire ? ».

⁴⁷¹ Conseil d'État, *La révision des lois de bioéthique*, Les études du Conseil d'État, 2009.

Que dois-je faire vis-à-vis d'autrui ?

La question du *Que dois-je faire* revient ici naturellement. *Que dois-je faire* par rapport à autrui dans le contexte de la génétique, mais surtout à la lumière de celle-ci ?

Face à une information génétique et à sa nécessaire transmission, les sentiments divergent selon les personnes, les contextes, les relations. Ils ne peuvent donc nous éclairer de manière absolue sur ce qu'il convient de faire vis-à-vis de sa parentèle, qui que l'on soit. En cela, nous sommes invités à reconnaître la nécessité des lois. La transmission à la parentèle en cas de maladie génétique nous interroge sur les fondements scientifiques et éthiques que pourraient avoir cette loi morale — au-delà de la loi juridique — et ce qu'ils impliquent dans notre relation à autrui.

Nous pensons que les dimensions familiales et de « patrimoine de l'humanité » du génome humain renouvellent notre rapport à autrui, notre conception même de l'autre et des autres. Le génome porte en lui l'universel de chaque être humain. Le génome porte en lui la dimension relationnelle de chacun. Incarnation d'une responsabilité pour autrui ?

La génétique ou de l'universalisable

Génome « patrimoine de l'humanité » avec des séquences communes à tout être humain, hérité et sélectionné par l'évolution. Ce génome ne conforte-t-il pas l'intuition de l'universalisable chez l'homme décrite par Kant pour déterminer ses actions par rapport à autrui ? Il nous importe ici d'explorer les révélations de la génétique qui inscrivent notre rapport à autrui, au-delà des sentiments et des contextes, dans l'universel, dans les conditions d'un avenir de l'humanité.

Au-delà de la loi juridique énoncée sur la transmission à la parentèle, il nous importe ici d'identifier si une loi *éthique* peut être envisagée, dont les fondements seraient au cœur même des révélations sur le génome humain. « Alors qu'une législation juridique s'applique aux relations extérieures entre les hommes [...], une législation éthique commande à l'intériorité ; elle n'ordonne pas seulement la forme de l'action, mais sa fin : elle fait du devoir une fin. Ici, l'éthique exprime ce qui

distingue un comportement vertueux d'un comportement légal, elle représente un degré supplémentaire d'intériorisation de la loi⁴⁷². » La génétique par la révélation du partage de nos gènes au plus intime de ce qui nous constitue, chacun, de manière unique, fait écho à cette intériorisation de la loi, l'incarne. L'universel du génome humain nous invite à chercher une loi éthique qui va au-delà de nos sentiments, psychologies et inclinations.

Dans le cadre de la transmission à la parentèle en cas de maladie génétique, on observe chez les professionnels de santé et les patients des réactions, raisonnements, et ainsi actions, influencés par les contextes psychologiques et familiaux des personnes. Kant nous offre une critique de Rousseau dans les *Fondements de la Métaphysique des mœurs*. Pour Kant, on ne peut pas fonder la morale sur le sens moral, car « la moralité elle-même reste exposée à toutes sortes de corruptions, aussi longtemps que manque ce fil conducteur et cette règle suprême qui permet de l'apprécier exactement. Car, lorsqu'il s'agit de ce qui doit être moralement bon, ce n'est pas assez qu'il y ait *conformité* à la loi morale ; il faut encore que ce soit *pour la loi morale* que la chose se fasse⁴⁷³. » Une *Métaphysique des mœurs* est donc rigoureusement nécessaire, nous dit-il. On ne peut pas savoir ce qui est bien en soi, il faut donc faire appel à la connaissance rationnelle commune.

« La Métaphysique des mœurs doit examiner l'idée et les principes d'une volonté *pure* possible, non les actions et les conditions du vouloir humain en général, qui pour la grande part sont tirés de la Psychologie⁴⁷⁴. »

Pour Kant, il faut une invariance pour que la volonté qui détermine l'action soit constamment bonne. C'est ainsi que l'auteur en arrive à la notion du devoir, en soulignant qu'une action faite par *conformité* au devoir diffère d'une action faite par devoir.

« *Le devoir est la nécessité d'accomplir une action par respect pour la loi* [...] Il n'y a que ce qui est lié à ma volonté uniquement comme principe et

⁴⁷² Kant E., *Fondements de la Métaphysique des mœurs*, op. cit., p. 8.

⁴⁷³ *Idem*, p. 53.

⁴⁷⁴ *Ibid.*, p. 54.

jamais comme effet, ce qui ne sert pas mon inclination, mais qui la domine [...], par suite la simple loi pour elle-même, qui puisse être un objet de respect et par conséquent être un commandement⁴⁷⁵. »

La volonté est ici la faculté de choisir ce que la raison, indépendamment de toute inclination, reconnaît comme pratiquement nécessaire. Cela seul est bon et bien. Mais quelle peut-être la loi qui permet cela ? C'est ici que Kant nous invite à la question de l'universalisable et aux impératifs catégoriques, car un principe rationnel d'action doit avoir un aspect contraignant : « Agis uniquement d'après la maxime qui fait que tu peux vouloir en même temps qu'elle devienne une loi universelle⁴⁷⁶. » Nous engageons notre volonté. Le test de l'universalisation pour déterminer si l'on va agir ou non est simple : la réponse sera oui ou non. Il n'y aura pas de juste équilibre à trouver contrairement à ce qu'imaginait Aristote. Le caractère universel du génome humain et le caractère vital de la transmission de l'information génétique dans certains cas invitent à cet impératif catégorique de Kant. La vie d'autrui en dépend, l'humanité de nos relations en dépend.

De l'universalisable pour des êtres insubstituables

Quand bien même le génome humain porterait l'universel humain, qu'est-ce qui peut justifier que nous acceptions, que nous voulions cette contrainte de l'impératif catégorique ou celle de la transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine, alors même que nous pressentons différents préjugés ? Selon Kant, la raison se trouve dans le fait que nous soyons des êtres de raison, des personnes, à considérer comme des fins, car l'homme a une dignité, l'homme est un être insubstituable qui a une valeur, contrairement à la chose qui a un prix.

Pour Kant, l'homme appartient à la nature avec ses connexions causales, mais il est également sujet moral, ce qui lui donne une capacité à être autonome, à se doter de sa propre loi.

⁴⁷⁵ Kant E., *Fondements de la Métaphysique des mœurs*, op. cit., pp. 66-67.

⁴⁷⁶ *Idem*, p. 94.

De cette affirmation de l'être humain en tant que personne, en tant que fin, il nous livre un deuxième impératif qui fait le lien entre le soi et l'autre : « Agis de telle façon que tu traites l'humanité en toi-même et en tout autre toujours comme une fin et jamais seulement comme un moyen.⁴⁷⁷ »

Nous sommes touchés ici par l'expression « l'humanité en toi-même et en tout autre. » C'est bien de cela qu'il s'agit : préserver notre humanité, la mienne et celle de l'autre intimement liées par l'action que je choisirai d'exercer librement. Il ne s'agit pas non plus de ne pas discerner sur l'intérêt de l'action pour soi, de l'utilité de l'autre — Kant dit bien « jamais *seulement* comme un moyen » —, mais de garder comme visée éthique l'affirmation que l'autre, son humanité et la mienne sont une fin.

La génétique révèle ce lien intime avec l'autre ; nous portons l'humanité de l'autre et même l'humanité entière. Il dépend de chacun de nous et de nos actions (*Agis* nous dit Kant), que ce lien soit révélé à la société : construire une société ni individualiste (qui nierait l'humanité de l'autre et donc la mienne) ni collectiviste (qui nierait mon humanité et donc celle de l'autre), mais une société de fraternité, de rencontre, de relation.

Une approche « individualiste » du test génétique nierait selon nous le caractère génétique même du test. La donnée génétique, puis l'information génétique élaborée à partir d'elle, n'appartiendrait qu'à la personne ayant réalisé le test. Elle serait apparemment maître de la situation, de son avenir, sachant ce que d'autres ignorent. Le médecin, tenu au secret médical, ne saurait délivrer cette information. Voilà la personne testée bien isolée de toute influence ou tout préjudices extérieurs, mais peut-être aussi de tout secours. Mais pourquoi ce test génétique a-t-il été réalisé ? Souvent en raison d'une accumulation de situations pathologiques dans la famille de la personne à qui le test est proposé. Par les autres, leur vécu, ce qu'ils ont partagé de leur maladie, de leur souffrance, la personne pourra se voir proposer un test. Une approche individualiste de l'information génétique va donc, selon nous, à l'encontre de sa réalité scientifique. *L'humanité en tout autre* ne serait alors perçue qu'en termes d'utilité, *seulement comme un*

⁴⁷⁷ *Ibid.*

moyen, ce qui nous semble incompatible avec le fait que nous portons en nous-mêmes, au sein de notre génome, la marque de cet autre, de ce tout autre, si présent pourtant en moi, allant même jusqu'à me constituer.

Une approche « collectiviste » du test génétique tendrait à le considérer comme appartenant à tous. Cela répondrait pour une part à ce partage de gènes qui nous constituent. Les données génétiques appartiendraient à tous, elles seraient divulguées à tous par une volonté générale qui assure la sécurité de tous. Or, avec les différentes technologies de séquençage du génome à très haut débit, les programmes de recherche avec volonté d'élaboration de cohortes internationales pour affiner les corrélations génotype-phénotype, et des manipulations génétiques de plus en plus perfectionnées, telles que la CRISPR-Cas9, une approche collectiviste n'est-elle pas de rigueur pour le bien de l'humanité ? N'est-ce pas de la responsabilité de chacun pour l'humanité d'y participer ? Mais qu'advient-il de la singularité de chacun, du respect de sa dignité, de son *humanité* ? Nous avons vu dans le chapitre III la tentation de « l'économie génétique » et les dérives possibles vers une hiérarchisation des individus.

Ces deux approches nient la personne, son humanité et celle de l'autre, nient le fait que nous soyons une fin, avec et par l'autre, comme nous invitent à le vivre les révélations de la génétique sur le génome qui nous constitue.

Selon Kant, l'homme est une fin, car il peut être autonome, car il est libre. La liberté pour un être n'est pas l'absence de détermination, mais être lui-même l'auteur de la détermination, de la loi qu'il s'impose. Kant déduit de ce respect de la loi, le respect d'autrui. L'homme qui agit par devoir est digne et peut se respecter lui-même, il respecte en lui la loi morale. Il se perçoit alors comme personne et peut accéder au respect pour autrui en tant que personne également. Le respect pour la loi dont il est l'auteur, fonde le respect pour soi-même et, par là même, pour autrui. Le respect d'autrui répond donc à une loi. Cette approche formelle prend corps dans notre génome humain.

De mon action dépend l'humanité de l'autre et mon humanité. Mais, puisqu'il s'agit d'humanité, ne pouvons-nous pas sortir de l'approche formelle dans notre rapport à autrui ? La génétique nous invite à aller au-delà du devoir et du respect

d'autrui, elle nous invite à la relation qui est niée dans une société individualiste et noyée dans une société collectiviste. Cet autre et moi-même nous constituons l'un l'autre génétiquement et humainement.

La génétique et la naissance de l'être de relation

La génétique nous révèle en tant qu'êtres de relation. Selon Ricœur⁴⁷⁸, le « soi » n'est pas le « je », ce qui oblige à comprendre autrement le sujet. Il montre la différence entre l'identité biologique (identité-idem) et l'identité personnelle (identité-ipse). La première est inébranlable, se maintient par un code, nos gènes par exemple, la seconde ne surgit que par la confrontation à autrui, la relation réciproque avec l'altérité. Nous ne sommes donc pas seulement une individualité avec une personnalité, mais une personne en permanente genèse par la relation.

Être « soi-même comme un autre » pour reprendre Ricœur, c'est entendre « une altérité qui n'est pas — ou pas seulement — de comparaison », « une altérité telle qu'elle puisse être constitutive de l'ipséité elle-même. *Soi-même comme un autre* suggère d'entrée de jeu que l'ipséité du soi-même implique l'altérité à un degré si intime que l'une ne se laisse pas penser sans l'autre, que l'une passe plutôt dans l'autre. Au “comme”, nous voudrions attacher la signification forte, non pas seulement d'une comparaison — soi-même semblable à un autre —, mais bien d'une implication : soi-même en tant que... autre⁴⁷⁹. »

Une altérité constitutive de l'ipséité, de soi, c'est bien l'invitation de la génétique, ce qu'elle révèle, au degré intime du génome. Nous sommes faits par les autres génétiquement comme nous sommes faits par les autres à chaque rencontre. Nous ne pouvons nous passer des gènes de nos géniteurs. De même, de l'information génétique délivrée à certains apparentés pourra dépendre — pour une part — la qualité de vie, la santé de ceux-ci ou de leurs descendants.

Au-delà d'une comparaison, « Que devrais-je faire... si j'étais dans la même situation ? », nous est révélée une implication, une constitution de soi par l'autre, et

⁴⁷⁸ Ricœur P., *Soi-même comme un autre*, op. cit.

⁴⁷⁹ *Idem*, p. 14.

de l'autre par soi, une interdépendance. Interdépendance ? Paul Claudel nous rappelle que se *con-naître* passe par l'autre. Nous naissons ou renaissions par l'autre.

L'autre est donc, comme soi, un être au-delà des apparences physiques ou psychologiques, l'autre me constitue. L'autre étant une fin est alors bien sûr un homme envers qui j'ai des obligations, celles de ne pas lui nuire ou de ne pas le tuer — ce qui rappelle le fondement de l'éthique médicale *Primum, non nocere* —, mais l'autre doit aussi provoquer en moi une « sollicitude » qui « va au-delà de l'obéissance au devoir », qui doit être « spontanéité bienveillante »⁴⁸⁰. Ricœur ose l'amour du prochain, loin d'un simple respect à une loi morale. Cette sollicitude naît peut-être de cette intuition, pour les uns, ou de la prise de conscience, pour les autres, de notre interdépendance. Comment la vivre ?

Reprenons un instant la parabole du bon Samaritain. Jésus répond à un docteur de la Loi lui demandant, pour le mettre à l'épreuve, quel est le plus grand commandement pour avoir la vie éternelle. Jésus répond qu'il convient de suivre le commandement : « Tu aimeras le Seigneur ton Dieu de tout ton cœur, de toute ton âme, de toute ta force et de toute ton intelligence, et ton prochain comme toi-même. » Et le docteur de la Loi demande alors : « Qui est mon prochain ? » Jésus lui répond :

« Un homme descendait de Jérusalem à Jéricho, et il tomba sur des bandits ; ceux-ci, après l'avoir dépouillé et roué de coups, s'en allèrent, le laissant à moitié mort. Par hasard, un prêtre descendait par ce chemin ; il le vit et passa de l'autre côté. De même un lévite arriva à cet endroit ; il le vit et passa de l'autre côté. Mais un Samaritain, qui était en route, arriva près de lui ; il le vit et fut saisi de compassion. Il s'approcha, et pansa ses blessures en y versant de l'huile et du vin ; puis il le chargea sur sa propre monture, le conduisit dans une auberge et prit soin de lui. Le lendemain, il sortit deux pièces d'argent, et les donna à l'aubergiste, en lui disant : « Prends soin de lui ; tout ce que tu auras dépensé en plus, je te le rendrai quand je repasserai »⁴⁸¹. »

⁴⁸⁰ *Ibid.*, pp. 221-223.

⁴⁸¹ Bible, *Luc* 10, 30-36.

Jésus demande ensuite au docteur de la Loi qui a été le prochain de l'homme tombé aux mains des bandits.

Par la question de Jésus, nous observons qu'il ne s'agit donc pas de savoir qui est son prochain, mais de qui l'on peut se faire proche. Le lévite et le prêtre sont tenus d'observer les règles strictes de pureté cultuelle pour éviter de se rendre impurs et ne peuvent, selon la loi, toucher du sang ou un mort. Ils n'ont pas secouru l'homme à terre. Les Samaritains sont des hérétiques pour les Juifs. Et dans la parabole de Jésus, c'est un Samaritain qui, *saisi de compassion*, agit, *s'approche* et *prend soin*. Jésus parle bien de prendre soin, en décrivant l'élan de la compassion exprimé dans des gestes et dans la capacité de confier la personne à d'autres, sans pour autant se dessaisir de sa responsabilité. Pour en revenir au commandement dans sa totalité, l'amour de Dieu ne peut être séparé de l'amour du prochain. Cet amour du prochain se vit en acceptant d'être relation.

L'amour rattaché ainsi à la vie morale ne conduit pas à considérer l'autre comme une expérience affective subjective, mais bien comme une personne, condition de l'accomplissement éthique de l'humanité, reconnaissance que la dignité est intrinsèque à l'homme et que l'on doit y répondre, se faire proche, vivre la relation. La génétique nous y conduit : l'autre me constitue et je constitue l'autre, il y a implication, relation. Alors, sa dignité ne constituerait-elle pas ma dignité ? Ainsi, ma dignité ne dépendrait-elle pas de ma capacité à me faire proche, à répondre à cette relation qui appelle ?

Répondre à la vulnérabilité génétique

Répondre à cette relation qui appelle, c'est répondre à cette altérité génétique intrinsèque qui, pour une part, manifeste l'*autrement qu'être* de Levinas. Alors même que le génome nous constitue et semble définir une structure ontologique de l'être, nous envisageons pourtant un *autrement qu'être* révélé par la génétique. La mutation génétique qui fait effraction dans l'épopée ontologique de la vie – la mienne et celle de mes apparentés génétiques –, ne peut-elle pas être rapprochée de l'insurrection du *visage* de l'autre qui m'ordonne, et ainsi révéler que la vulnérabilité du génome impose la responsabilité pour autrui qui me rend sujet.

Pour Levinas, en effet, c'est le « visage » de l'autre qui nous révèle une obligation morale envers tout homme. Non pas le visage comme objet de connaissance ou de perception, mais comme accès « à ce qui ne s'y réduit pas ». Nu, exposé, sans défense, il est « ce qui nous interdit de tuer », il est « signification sans contexte [...], sens à lui seul ». Ainsi, pour nous, la vulnérabilité du visage de l'autre nous fait découvrir le propre de l'homme (ce que Levinas n'eut évidemment pas fait) : le décentrement de soi-même pour se centrer sur l'autre qui est vulnérable. Cet autre m'oblige, par l'accès à son visage, à être responsable de sa vulnérabilité. Ceci nous ouvre le champ du bon, de la bonté, fondement de la morale. Cet autre avec et par son visage me rend responsable et m'oblige à répondre : *Visage et discours sont liés*. Je ne peux me taire face à autrui, face à sa vulnérabilité.

« Autrui est visage, mais autrui, également, me parle, et je lui parle [...] Visage et discours sont liés. Le visage parle. Il parle, en ceci que c'est lui qui rend possible et commence tout discours... c'est le discours et, plus exactement, la réponse ou la responsabilité, qui est cette relation authentique⁴⁸². »

Comparons ce visage à notre génome tel que nous avons pu le décrire dans les deux premiers chapitres. Nous avons vu notre génome vulnérable, sujet à des mutations délétères pour la santé. Il peut être à l'origine d'affections. Nous l'avons vu également vulnérable par rapport aux nombreuses attentions qu'il suscite et donc sujet à des interprétations erronées, voire à des manipulations, dont les conséquences sont difficilement mesurables. Il est bien, comme le visage, à l'origine de tout discours sur lui ou sur la santé d'une personne. La génétique est langage de la nature, la génétique est une science herméneutique. Le génome parle, on aimerait qu'il prédise avec certitude. Or, la génétique révèle davantage des prédispositions, des susceptibilités que des certitudes (en dehors des maladies monogéniques à pénétrance totale). Nous avons vu à quel point le génome et les mécanismes génétiques donnent accès à ce qui ne s'y réduit pas (expression variable, épigénétique), au mystère de l'existence, à condition de ne pas en faire

⁴⁸² Levinas E., *Éthique et Infini*, op. cit., p. 79.

uniquement un objet de connaissance et de maîtrise. C'est peut-être sa plus grande vulnérabilité pour l'humanité, et c'est cette vulnérabilité qui nous oblige.

Visage et génome d'autrui sont ici intimement liés, nus, sans défense, sujets à interprétations, à affections ou attentions. Ce visage montre le génome et l'au-delà du génome, ce qui ne s'y réduit pas. La vulnérabilité de l'un est la marque de celle de l'autre.

Cette vulnérabilité impose la responsabilité du *dire* et du *dit* dans une relation authentique, éthique, parce que le *dire* fait du *dit* un discours qui prend en charge sa responsabilité devant un visage vulnérable. Les différents praticiens de la génétique s'interrogent souvent non seulement sur les moyens d'instaurer une relation éthique avec la personne diagnostiquée, mais également entre cette personne et les autres. Quel discours envisager ? La relation éthique est au-delà du savoir, la personne ne se réduit pas à ce que je connais, même génétiquement. La relation éthique se traduit dans le discours qui prend en compte les incertitudes de la génétique, les capacités cognitives et émotionnelles de la personne, la vulnérabilité de la relation en définitive. C'est en effet la relation qui est en jeu dans la *réponse* que je donne à l'autre.

Nous avons déterminé l'importance de considérer soi-même et l'autre comme des personnes vulnérables. Nous sommes pris dans les rapports qui nous lient à l'autre et à l'humanité entière. La génétique, par ses révélations, nous guide dans nos rapports les uns aux autres. Nous sommes liés les uns aux autres par nos gènes, mais aussi par notre vulnérabilité génétique, écho de nos vulnérabilités humaines variées. Nous sommes rendus témoin des fragilités de l'autre, ce qui nous pousse au décentrement. La vulnérabilité révèle que nous sommes responsables les uns des autres. La relation à l'autre semble alors source de la loi morale : une hétéronomie préalable à l'autonomie. Quelles sont les conséquences dans notre autonomie, nos responsabilités, nos actions ?

Hétéronomie préalable à l'autonomie ? Renaissance d'un regard sur l'autre et soi par la génétique

La question posée est de savoir comment l'altérité s'inscrit par rapport à notre identité, au soi, si l'identité supplante l'altérité originelle ou si l'altérité fait partie de cette identité, voire la construit. Nous commencerons par réfléchir sur l'altérité qui nous paraît la plus flagrante : l'altérité sexuelle et son dialogue avec l'éros pour mieux comprendre nos rapports à autrui. Nous verrons alors comment la génétique pousse la clôture de l'individualité dans une dimension plus large, celle de la *filialité universelle*. Cela nous permettra de penser la responsabilité vis-à-vis d'autrui comme une condition d'humanité. Mais, la responsabilité n'est-elle pas mutuelle ? Une analyse du désintéressement nous permettra d'y réfléchir. La génétique, nous rappelant notre vulnérabilité, nous guide vers une renaissance de la société.

Un « attribut d'altérité » en chacun : interdépendance

Levinas nous présente à travers l'éros « une altérité qui ne se réduit pas à la différence logique ou numérique », mais un « attribut d'altérité » en chacun. Une illustration de cette altérité intrinsèque n'est-elle pas le masculin et le féminin qui existent en chacun comme le souligne peut-être le verset de la Bible : « homme et femme il les créa » (Gn I, 27) que médite Levinas ?

En parlant de la différence des sexes, Levinas, dans *Éthique et Infini* et dans *Le Temps et l'Autre*, la décrit comme n'étant « pas une dualité de deux termes complémentaires », « car deux termes complémentaires supposent un tout préexistant »⁴⁸³. Il décrit l'amour comme « une relation avec ce qui se dérobe à jamais, l'autre en tant qu'autre n'est pas ici un objet qui devient nôtre ou qui devient nous, il se retire au contraire dans son mystère ». Il n'y a communication que si l'« éros diffère de la possession et du pouvoir ». « C'est la relation avec l'altérité, avec le mystère, c'est-à-dire avec l'avenir, avec ce qui, dans un monde où tout est

⁴⁸³ *Idem*, p. 59.

là, n'est jamais là. » La relation n'est pas quête de complémentarité, n'est pas fusion, mais est promesse envers l'autre dans le respect de son mystère.

La génétique nous accompagne facilement dans cette méditation : la différence des sexes s'inscrit dans toutes les cellules du corps. Elle se transmet et advient dans la rencontre des cellules germinales, spermatozoïde et ovocyte, lors de la fécondation. Qui plus est, le patrimoine génétique de chacun est le fruit d'un brassage du patrimoine de ses géniteurs. La différence des sexes s'opère par de nombreux gènes, mais essentiellement par un chromosome X remplacé par un chromosome Y dans le cas d'un homme. Un chromosome X est commun aux deux sexes. Patrimoine commun, masculinité et féminité. La psychanalyse a confirmé les parts plus ou moins importantes de ces deux pôles en chacun de nous.

Mon génome unique porte la marque de l'autre. Qu'est-ce que mon génome me révèle de mon identité, de mon altérité ? Qu'est-ce que le génome de l'autre me révèle de mon identité ? Je suis plus ou moins relié à ces autres en fonction de gènes portés en commun, de cette altérité qui m'est intérieure. Ces gènes partagés, reflets de l'altérité intrinsèque qui nous constitue, ne nous font pas entrer dans une logique numérique, quantitative, mais confirment notre interdépendance et nous aident à en prendre conscience.

Comme énoncé précédemment, la génétique démontre le lien de chaque personne humaine à une altérité, au mystère que cela comporte pour son identité et son avenir. La génétique est relation, est communication, elle est donc pour une part liée à l'*éros* entre les personnes. Ainsi, elle ne doit pas être source de « pouvoir ou possession », mais révélatrice d'identité et de lien, dans toute relation humaine. Elle nous propose, alors, comme modèle de relation, la réciprocité, l'échange de dons, voire la fraternité. C'est ce que nous développerons dans la partie suivante (IV-III).

La génétique pourrait nous faire entrer dans une logique numérique pour déterminer un niveau d'altérité : nombre de gènes partagés entre deux individus, nombre de mutations partagées, proximité du phénotype, niveau d'environnement commun, etc. Elle nous ferait potentiellement alors entrer dans une hiérarchisation des relations. Celui-là me serait plus proche que celui-ci. Il serait davantage responsable de moi ou de la maladie qui me touche, il serait davantage concerné.

Cette logique numérique est bien évidemment présente dans la *prise en charge* des patients atteints de maladie génétique : pourcentage de risques de transmission du gène muté, taux de corrélation, taux de pénétrance, etc. Elle participe de « l'importance exorbitante prise par les nombres au sein de notre civilisation », de la « quantification du monde ⁴⁸⁴ », comme le décrit Olivier Rey dans son ouvrage *Quand le monde s'est fait nombre*.

« Au commencement était le Verbe, il semble qu'à la fin tout doive devenir nombre. Là où étaient les mots, les chiffres adviennent (ou les courbes, les cartes, les diagrammes qui en sont tirés). Lorsque ce qui était à même d'orienter dans la vie a été rongé par la critique, lorsque l'expérience individuelle n'est plus à la mesure de sociétés trop étendues, trop complexes et trop changeantes, les nombres deviennent les ultimes garants de la réalité, et non seulement calibrent le monde, mais colonisent jusqu'à l'intime. On parle de *quantified self*. La santé n'est plus ce que l'on ressent, mais ce dont les mesures attestent ⁴⁸⁵. »

Rapport ambigu avec ces nombres, ces taux, ces statistiques, bien utiles pour comprendre, discerner « lorsque la démesure et la disproportion s'installent partout ⁴⁸⁶ », lorsque l'on souhaite se situer par rapport à des situations complexes, et pourtant insuffisance de ces nombres pour accompagner la singularité d'une situation individuelle, pour approcher du mystère de la personne qui ressent, qui vibre, qui souffre, qui a peur, qui pleure. Nous pensons que l'unique logique numérique ne serait pas le reflet du mystère de l'existence de chacun que la génétique semble confirmer, voire révéler. Irréductibilité à un destin génétique. Reprenons ici l'exemple de vrais jumeaux qui, bien qu'identiques génétiquement, restent irréductibles l'un à l'autre.

C'est bien la dimension relationnelle qui est révélée par la génétique — et non un nouveau modèle de hiérarchisation des relations — ainsi que la

⁴⁸⁴ Rey O., *Quand le monde s'est fait nombre*, Paris, Editions Stock, 2016, p. 7.

⁴⁸⁵ *Idem*, p. 8.

⁴⁸⁶ *Ibid.*, p. 298.

reconnaissance du mystère de chaque existence, ce sont elles qui permettront d'exercer nos responsabilités dans le secteur de la génétique, dans le respect de l'ensemble des personnes.

La relation, le non synthétisable de l'Homme à l'encontre du réductionnisme génétique

Affirmer qu'il reste un mystère dans la génétique, n'est-ce pas nier toutes les évolutions de la technique et les données auxquelles nous avons accès ? Au chapitre II, nous avons démontré les différents niveaux d'incertitude persistants et à quel point une destinée humaine ne peut se réduire à un destin génétique.

Avec l'avènement très proche de l'accessibilité pour chacun à son génome, n'y a-t-il pas un risque de réduire l'homme à celui-ci ? De même, l'accès à un diagnostic d'une maladie génétique dite grave réduit-il la personne à celle-ci ? Bien sûr, chacune de ces informations révèle quelque chose de notre identité, de notre condition, de nos potentialités pour l'avenir, de notre finitude. Mais c'est une vision globalisante, comme décrite par Levinas, « qui fait insulte à une autre expérience du sens⁴⁸⁷ » : la relation. En effet, la réduction de l'homme à son génome, ou à sa maladie, est une stigmatisation mettant en péril, voire niant, la nature relationnelle de chacun. La relation avec autrui est « le non synthétisable par excellence⁴⁸⁸ ». Et nous avons rappelé plus haut que la génétique elle-même, tout en nous rappelant notre unicité, nous rappelle notre lien, notre relation à d'autres, à ce non synthétisable. Impossible réductionnisme génétique par les incertitudes des données génétiques et la dynamique du vivant déjà décrites certes, mais aussi par l'expérience de la relation, part du mystère que chacun est pour l'autre et par lui, « ce qui se dérobe à jamais⁴⁸⁹ ».

Il ne s'agit pas pour autant de réduire la relation entre apparentés au partage de gènes. Ce n'est pas parce que nous partageons des gènes qu'il y a relation. Mais ce partage de gènes révèle la nature relationnelle de l'homme, un toujours *au-delà*.

⁴⁸⁷ Nemo P., entretien avec Emmanuel Levinas, in *Éthique et Infini*, op. cit., p. 71.

⁴⁸⁸ Levinas E., *Éthique et Infini*, op. cit., p. 71.

⁴⁸⁹ *Idem*, p. 59.

Après la tentation de réduire chacun à son génome, à des statistiques, des nombres, une autre tentation pourrait être de hiérarchiser les relations par nombre de gènes partagés : nouveau réductionnisme génétique. Or, ce serait nier le « non synthétisable », la dimension subjective du lien et le mystère de chaque existence qui s’y vit. Nous l’observons aisément dans la problématique de la transmission de l’information génétique à la parentèle : les relations entre apparentés ne se réduisent pas à la lecture de l’arbre génétique et du mode de transmission de la mutation considérée. Des relations sereines, simples, des relations d’une violence extrêmes. Les professionnels de santé sont confrontés à tous les degrés de relation et doivent les prendre en compte dans l’accompagnement qu’ils proposeront pour la transmission de l’information.

Levinas rappelle que les choses non synthétisables définissent finalement les situations éthiques qu’il nous est donné d’accompagner.

Notre exposé du chapitre II sur la réalité de l’information génétique, ou plutôt sur ses incertitudes, sur l’épigénétique et le rôle des facteurs environnementaux dans l’apparition ou l’expression des maladies, confirme le caractère irréductible de l’homme à son génome. De même, le rappel de nos liens génétiques avec d’autres personnes évite une objectivation tentante de nous-mêmes ou de ces autres face à une maladie. Ces liens sont, en effet, une des parts les plus identitaires de nous-mêmes et sont dans le mystère de nos êtres, irréductibles à des séquences d’ADN ou à des proportions de gènes partagés.

Comment ces liens, cette altérité qui me constitue, et qui, dans le même temps, pousse la clôture de l’individualité, m’autorisent-ils alors le secret *de* et *pour* mon existence et changent-ils mon rapport aux autres ?

Le secret ne tient pas clôture : vers une filialité universelle

Mon secret est-il juste par rapport à autrui ? Ce que je ne dis pas à l’autre et qui pourrait le concerner comporte le risque d’un pouvoir, d’une domination. Nous avons vu que ce secret peut avoir des conséquences dramatiques dans le cadre de la génétique. Pour Levinas, le rôle du secret, secret de la subjectivité, est de garantir la socialité et la liberté réelle d’une société — et donc des hommes et femmes qui

la composent. Mais Levinas ajoute que ce secret « ne tient pas clôture qui isolerait quelque domaine rigoureusement privé d'une intériorité fermée, mais tient à la responsabilité pour autrui, qui, dans son avènement éthique est incessible, à laquelle on ne se dérobe pas et qui, ainsi, est principe d'individuation absolue. » La responsabilité pour l'autre dans le cadre d'une information génétique qui le concerne est peut-être cette condition pour éviter tout risque de domination ou de mise en péril d'autrui par la clôture du secret. Secret médical dans le cadre des tests génétiques pour préserver sa socialité et éviter tout préjudice, mais secret à partager avec les personnes concernées pour respecter sa responsabilité envers autrui, garante de sa subjectivité. Le secret qu'est pour chacun sa propre vie et qu'il convient de protéger, est aussi le secret de sa responsabilité pour autrui, que la société, dans toute son organisation, doit permettre d'exercer. Levinas estime en effet que « le politique doit pouvoir en effet être contrôlé et critiqué à partir de l'éthique », ce qui « rendrait justice à ce secret qu'est pour chacun sa vie ». Par cette altérité intrinsèque que la génétique nous révèle, nous comprenons davantage ce lien entre la protection de notre vie et notre responsabilité pour autrui. Le corps médical, comme les règles et lois organisant son action, doit permettre l'exercice de cette responsabilité pour autrui pour la protection de chacun, et donc de sa dimension relationnelle.

Levinas, définit, au-delà de l'*éros*, une autre relation qui « réalise authentiquement la sortie hors de l'être, et qui implique elle aussi la dimension du temps : la filialité ».

Cette dimension se rapproche encore davantage de notre sujet qui implique des apparentés, puisque nous avons dépeint le trait génétique comme se partageant entre les membres d'une même famille, en tout cas en termes biologiques. La génétique pousse la clôture de l'individualité vers la relation et vers une filialité universelle.

Levinas définit la filialité comme « une relation avec autrui où autrui est radicalement autre, et où cependant il est, en quelque façon, moi ». Cette filialité permet de « voir les possibilités de l'autre comme vos propres possibilités, de pouvoir sortir de la clôture de votre identité et de ce qui vous est imparti vers quelque chose qui ne vous est pas imparti et qui cependant est de vous [...] Cet

avenir au-delà de mon propre être ». La génétique pousse la clôture de l'individualité. Elle l'affirme, d'une part, par la démonstration d'une combinaison unique — *autrui est radicalement autre* ; elle l'ouvre, d'autre part, par l'héritage, le partage et la transmission de gènes — *il est, en quelque façon, moi* ; elle la transcende en rappelant le mystère de l'identité par l'épigénétique associé aux surprises de l'existence. L'arbre génétique réalisé en amont d'un test génétique et réexaminé après les résultats a pour objet de déterminer le mode de transmission de la pathologie et de la mutation génétique quand celle-ci a pu être identifiée. Cet arbre caractérise bien la sortie de l'individualité et, bien sûr, le caractère *filial* de la mutation génétique : elle est la plupart du temps héritée des parents ou des grands-parents.

Levinas nous invite à étendre le champ de la filialité à toute relation humaine, à envisager une attitude paternelle à l'égard d'autrui, à définir ainsi la fraternité, qui va au-delà de la sympathie. « La paternité n'est pas simplement un renouvellement du père dans le fils et sa confusion avec lui. Elle est aussi l'extériorité du père par rapport au fils. Elle est un exister pluraliste. » (*Le Temps et l'Autre*). Notre génome n'est-il pas ainsi un « exister pluraliste » ? Un « exister » qui affirme l'identité d'un être ; « pluraliste » qui nous rappelle l'altérité en nous et notre lien avec les autres, de notre famille biologique certes, mais aussi lien avec la famille humaine dans son ensemble. Notre génome nous invite donc à la paternité dans toute relation.

Avoir une attitude paternelle vis-à-vis d'autrui, comme y exhorte Levinas, est-ce revenir au paternalisme tant dénoncé dans la relation médecin-patient et nier l'autonomie et la liberté des patients ? L'attitude paternaliste dénoncée ces dernières années était la mise en place d'une relation de domination, d'ascendance, d'un pouvoir dénoncé plus haut, dans l'*éros*, comme une non-relation. C'est une co-décision qui doit être recherchée, malgré le désir d'autonomie du patient et la différence de connaissances entre médecin et patient. Une « co »-décision émane de la qualité de l'information transmise et de sa juste mise en forme, en vue de permettre l'exercice des responsabilités du patient et le respect de sa condition de sujet.

Levinas nous aide à traduire les révélations de la génétique en termes éthiques. Cette altérité intrinsèque invite à la filialité dans toute relation. Elle nous

engage et nous constitue en tant que personne. C'est par l'autre que je découvre qui je suis ; c'est ma responsabilité vis-à-vis d'autrui qui me rend humain, qui prouve que je suis sujet :

« L'humanité [...], c'est l'être qui se défait de sa condition d'être : le dés-inter-essement. (*"autrement qu'être"*) [...] C'est moi qui supporte autrui, qui en suis responsable. [...] De fait, il s'agit de dire l'identité même du moi humain à partir de la responsabilité, c'est-à-dire à partir de cette position ou de cette déposition du moi souverain dans la conscience de soi, déposition qu'est précisément sa responsabilité pour autrui. La responsabilité est ce qui exclusivement m'incombe et que, *humainement*, je ne peux refuser. Cette charge est une suprême dignité de l'unique⁴⁹⁰. »

Cet attribut d'altérité dévoilé par la génétique, cette dimension relationnelle, ce non synthétisable, qui luttent contre le réductionnisme ambiant aux lois des chiffres et des statistiques, cette filialité de tout être révélée dans la transmission de nos gènes, font de la génétique la science qui permet l'épiphanie de la responsabilité pour autrui comme constitutive de l'humanité, de notre dignité.

Nous ne pourrions conclure ainsi sans comprendre l'importance du tiers dans toute relation à l'autre, c'est par ce tiers que le *dés-inter-essement* et la *déposition* du moi dans la relation à l'autre sont possibles.

Le tiers⁴⁹¹ en vue de l'humanité

– *Notre relation à l'autre est en réalité une relation avec et en vue de l'humanité*

Ma relation à l'autre se construit avec le tiers, ce qui est fondamental dans les questions de génétique qui font sortir la relation médecin-patient du colloque singulier par l'implication des apparentés, des tiers, ou qui requièrent d'aller au-delà de la famille proche dans la transmission de l'information. Le tiers conditionne

⁴⁹⁰ *Ibid.*, p. 97.

⁴⁹¹ Contrairement à ce qui est souvent dit, le tiers chez Levinas ne vient pas après coup troubler le face à face avec autrui : il est toujours déjà là, toujours encore là.

la nature de ma relation à autrui. Pour l'illustrer, pensons simplement au rôle du père dans la relation mère-enfant, souvent empreinte de fusion à ses débuts. Considérer le tiers dans les relations interpersonnelles semble une condition de vraies relations, inscrites dans un réseau de médiations, et de la construction d'une société fraternelle.

« Si je suis seul avec l'autre, je lui dois tout ; mais il y a le tiers. Est-ce que je sais ce que mon prochain est par rapport au tiers ? Est-ce que je sais si le tiers est en intelligence avec lui ou sa victime ? Qui est mon prochain ? [...] La relation interpersonnelle que j'établis avec autrui, je dois l'établir aussi avec les autres hommes⁴⁹². »

Lors de la consultation médicale, lors du colloque singulier, ici avec la personne qui a réalisé le test génétique, le médecin doit tout à la vulnérabilité de celle-ci, doit un absolu respect à son désir de secret : c'est là que se joue la confiance de la personne et donc son accompagnement futur. Mais il y a le tiers, « autre que le prochain et autre prochain », qui appelle, pour reprendre la parabole du bon Samaritain développée plus haut, à ce que l'on se fasse proche. Ce tiers et son appel font irruption dans la relation singulière du médecin et de la personne testée et transforment cette relation. Le secret en génétique peut menacer la vie du tiers. Cette irruption du tiers fait-elle passer l'éthique à la justice, laquelle « est astreinte au dossier » comme dit Levinas ? Le risque serait la judiciarisation et la contractualisation de la relation. La mise au dossier des accords et désaccords de transmission de l'information par le patient à ses apparentés, pour se prémunir de toute responsabilité juridique en tant que professionnel, en est une illustration même si, bien entendu, leur protection est indispensable. L'irruption du tiers ne peut-elle pas agir *pour* l'éthique de la relation au contraire ? Une relation sans considération du tiers comporte le risque de la fusion des deux êtres et donc le risque de la négation de la relation, de la richesse de l'altérité qui pourtant nous constitue. Une relation médicale sans considération pour le tiers nie la dimension relationnelle de la personne malade quand elle sort de la consultation. Une relation médicale considérant une maladie génétique ne peut, nous l'avons vu, se passer d'investigations sur le reste de la famille. Nier le tiers une fois le diagnostic posé

⁴⁹² *Ibid.*, p. 84.

tend à voir celui-ci comme un objet, en termes uniquement utilitaristes, de manière *inter-essée*, ce qui ne saurait favoriser l'expression de la responsabilité du patient dont nous venons de voir qu'elle le constitue en tant que sujet. Nier l'appel du tiers, « autre que mon prochain », mais « autre prochain », c'est nier l'interdépendance qui constitue notre humanité.

Cette responsabilité vis-à-vis de l'autre, dans laquelle le tiers joue le rôle de garant de l'éthique de cette responsabilité, de cette relation, peut être en quelque sorte le moteur de la fraternité humaine. La prise en compte du tiers dans la relation à laquelle nous invite la génétique propose un modèle de société plus fraternel. *La relation interpersonnelle que j'établis avec autrui, je dois l'établir aussi avec les autres hommes.* La responsabilité pour autrui en vue de l'humanité.

– *La génétique ou l'heureuse interdépendance*

Nous dépendons tous les uns des autres et nous sommes tous responsables du développement de chacun et de l'appétence qu'aura chacun à développer son humanité et ainsi la fraternité. C'est peut-être ce que porte la génétique dans son code, dans ses mécanismes de transmission d'une génération à une autre : notre interdépendance.

Philippe Pozzo di Borgo, ancien dirigeant d'entreprise et écrivain, héros du film *Intouchables* après un accident de parapente qui l'a laissé tétraplégique, nous invite à cette « heureuse interdépendance » :

« Avant, je pensais ne dépendre de personne, comme la plupart d'entre nous. Mais j'ai besoin de vous. Même le plus puissant parmi les individus a besoin de l'autre, à des degrés plus ou moins importants. Ce n'est pas seulement une question de survie, mais aussi et surtout d'efficacité. Plus encore il suffit d'évoquer sa fragilité à venir [...]. Nous sommes tous dépendants les uns des autres, nous l'avons été totalement à la naissance, nous le serons sans doute à la fin de notre vie. [...] Nous sommes tous dans cette heureuse interdépendance, tellement plus riche que de vouloir sécuriser sa dépendance par le biais de l'argent. L'école de la dépendance est à opposer

au ring de la possession et de la compétition [...] bienheureux de faire partie de cette humanité partagée⁴⁹³. »

J'ai besoin de vous. Dans le cadre de la génétique, nous avons vu combien un apparenté, sa vie, les informations sur son état de santé pouvaient éclairer notre état de santé. Nous avons vu combien la recherche sur les mutations génétiques requiert la mise en place de cohortes à grande échelle pour plus d'efficacité. Besoin de l'autre de notre naissance à la fin de notre vie pour mieux comprendre notre patrimoine génétique et bénéficier de mesures de prévention ou de soin le cas échéant. Besoin de l'autre pour être en mesure de faire des choix. Mais Philippe Pozzo di Borgo nous invite à aller au-delà de l'efficacité de cette interdépendance génétique, il nous invite à la vivre sans velléité de possession de l'autre et de ses données, mais « bienheureux de faire partie de cette humanité partagée ». La génétique nous révèle cette humanité partagée, au-delà d'un nombre de gènes et de polymorphismes partagés.

Le même auteur ajoute :

« Je crois aussi que le monde, qui a été pourtant habité par des milliards d'individus depuis le début, n'est jamais le même après le passage d'un seul d'entre nous. L'unique chose que je puisse sentir, bien qu'à la limite de la perception, c'est qu'à chaque naissance ou à chaque mort, le monde et la mémoire du monde s'inscrivent différemment par la simple existence d'un seul. Il garde la trace de tous⁴⁹⁴. »

Cette intuition peut être traduite dans le domaine de la génétique par ces gènes et polymorphismes transmis, à travers l'évolution, d'une génération à l'autre, d'un homme à l'autre, dans une perpétuelle genèse qui garde ainsi la trace de tous.

Il conclut alors sur notre fraternité à vivre :

« Conscient de la fragilité, de la finitude, du temps qui passe, de la souffrance, je ne peux qu'éprouver une sorte de grande fraternité. Il n'y a

⁴⁹³ Pozzo Di Borgo P., *Toi et Moi, j'y crois*, Montrouge, Bayard, 2015, pp. 175-199.

⁴⁹⁴ *Ibid.*

que la fraternité qui permette à ce monde de vivre. Dans cette solitude inouïe de notre humanité, s'il n'y a pas la fraternité, notre monde est une horreur absolue⁴⁹⁵. »

Notre génome porte la marque de l'autre et même de l'humanité : *humanité partagée*. Notre génome porte aussi, nous l'avons vu, notre vulnérabilité, pendant de notre humanité, *visage* de celle-ci, comme nous l'avons évoqué plus haut. Comme le *visage de l'autre* qui dans sa vulnérabilité nous appelle à répondre, notre vulnérabilité génétique nous révèle une obligation morale envers tout homme. Philippe Pozzo di Borgo, par son extrême dépendance physique, nous invite à cette prise de conscience pour faire le choix de la fraternité et non de la solitude, pour ne pas sombrer dans l'*horreur absolue*.

Comment taire une information qui peut sauver ou améliorer la vie d'un apparenté dans cette humanité et vulnérabilité partagée ? Les professionnels de santé impliqués dans l'accompagnement des personnes atteintes de maladies génétiques gagneront sans doute à cette prise de conscience de notre humanité partagée afin de la faire vivre non seulement dans la relation avec la personne malade, mais aussi dans les relations de celle-ci avec les tiers concernés, membres et porteurs de cette même humanité ; afin de faire vivre en chacun la *vocation médicale de l'homme*.

Responsabilité pour autrui : invitation de la génétique à la vocation médicale de tout homme

- *La responsabilité pour l'apparenté génétique : une négation de soi ou la révélation de soi comme un autrement qu'être ?*

Cette responsabilité pour autrui, la responsabilité du patient vis-à-vis de ses apparentés, celle du médecin envers les uns et les autres, affaiblit-elle le respect du patient ? Le rend-elle moins important que l'autre ? Le risque est réel, tout comme la possibilité d'un accomplissement de la relation.

⁴⁹⁵ *Ibid.*

« La subjectivité n'est pas un pour soi ; elle est, encore une fois, initialement pour un autre [...] autrui n'est pas simplement proche de moi dans l'espace, ou proche comme un parent, mais s'approche essentiellement de moi en tant que je me sens — en tant que je suis — responsable de lui. [...] Le lien avec autrui ne se noue que comme responsabilité, que celle-ci, d'ailleurs, soit acceptée ou refusée, que l'on sache ou non comment l'assumer, que l'on puisse ou non faire quelque chose de concret pour autrui⁴⁹⁶. »

Levinas semble répondre très concrètement aux interrogations que médecins et patients peuvent se poser face à leur responsabilité vis-à-vis des apparentés susceptibles de bénéficier de l'information génétique : « Dire : me voici. Faire quelque chose pour un autre. Donner. » « Être esprit humain, c'est cela. L'incarnation de la subjectivité humaine garantit sa spiritualité⁴⁹⁷. »

L'autre, si proche ou si loin soit-il dans les liens de parenté, dans l'espace ou dans l'affectivité, est celui qui s'approche par la responsabilité qui nous incombe le concernant ; il est la condition même de la subjectivité du médecin ou de la personne malade qui détiennent une information le concernant. Donner l'information, même si cela nous coûte, incarne l'esprit humain, rend sujet, corps et âme, et permet à celui qui reçoit de donner à son tour. Construction d'une société humaine.

Mais autrui n'est-il pas responsable à mon égard ? À cette question, Levinas répond : « Peut-être, mais ceci est son affaire. » Il faut accepter une « relation non symétrique⁴⁹⁸ ». Il nous invite ainsi au « *dés-inter-essement* ». Il ne s'agit pas d'une négation du moi, mais il s'agit, au contraire, de son identité, *au-delà de l'essence* :

« Ma responsabilité est incessible, personne ne saurait me remplacer. [...] Il s'agit de dire l'identité même du moi humain à partir de la responsabilité. [...] Cette charge (la responsabilité pour autrui) est une suprême dignité de l'unique⁴⁹⁹. »

⁴⁹⁶ Levinas E., *Éthique et Infini*, op. cit., p. 93.

⁴⁹⁷ *Idem*.

⁴⁹⁸ *Ibid.*, p. 94.

⁴⁹⁹ *Ibid.*, p. 97.

Ma responsabilité pour autrui est ma dignité et me rend sujet, un être humain.

Ainsi, la responsabilité énoncée dans la loi relative à l'information à la parentèle en cas de maladies génétiques ne nous semble pas une contrainte ni une amputation de la liberté individuelle, mais une haute exigence à la hauteur d'un nouveau savoir, la génétique, que l'on peut lire aussi comme une invitation à exprimer et redécouvrir notre responsabilité vis-à-vis d'autrui, c'est-à-dire notre dignité d'homme et de femme. Pour Levinas, autrui n'est pas une limite à ma liberté, mais sa condition, car il me fait sortir de ma simple persévérance dans mon être et m'invite à vivre mon humanité.

La loi traduit également sous forme d'obligation ce que certains appellent « la vocation médicale de l'homme », présente en chacun : « *Vocation*, parce qu'il s'agit de l'appel reçu à venir au secours d'autrui, de *l'homme*, parce que la réponse donnée met au jour le sens même de l'humain, *médicale*, parce que cela se passe dans l'intime où tout se joue⁵⁰⁰. »

L'enjeu des médecins impliqués dans les maladies génétiques est donc de respecter l'individu au regard d'une obligation d'informer ses apparentés. Il s'agit de respecter l'individu qui leur est confié, prendre soin de son humanité, en tant qu'être responsable de l'autre, en tant qu'être pour l'autre, respecter sa dignité. Être ensemble « dignes de notre dignité⁵⁰¹ ».

Ainsi aux questions : qui est l'autre pour moi ? Quelle responsabilité ai-je vis-à-vis d'autrui ? Qu'est-ce que l'autre me révèle de mon humanité ? Nous répondons que l'hétéronomie semble préalable à l'autonomie, que par l'autre je me *con-nais*, pour reprendre l'orthographe suggestive de Claudel : par l'autre, je peux renaître à moi. L'altérité génétique intrinsèque révèle une *hétérogénie* de l'autonomie qui n'est donc pas uniquement ce que je conquiers sur l'autre, mais aussi ou surtout ce que j'obtiens de lui. La génétique montre que l'autre me constitue, mon autonomie est alors don de l'autre, il me donne de répondre. L'autre est alors un don pour moi, à moi de le lui révéler. Nous ne sommes pas invités à fondre notre individualité

⁵⁰⁰ Cordier A., « La vocation médicale de l'homme — Inquiétude éthique et professions de santé — En lisant Emmanuel Levinas », in *Éthique, médecine et société*, op. cit., p. 48.

⁵⁰¹ Fiat E., *Petit traité de dignité*, op. cit., p. 231.

dans l'autre, mais à affirmer pour chacun sa valeur unique et notre capacité, voire notre essence partagée, à être un don les uns pour les autres.

En réalité, ces questions n'ont de sens à nos yeux, à nos mains, que si nous pouvons en percevoir le concret. Nous pensons que la vulnérabilité, la fragilité, révélée par la génétique et palpable auprès de l'autre et en soi-même, est ce vecteur pour nous conduire à la responsabilité pour autrui, à lever le voile sur l'essence humaine ou plutôt sur son *au-delà de l'essence* par et pour l'autre, pour nous conduire à la renaissance d'une société fraternelle. C'est ce que nous allons développer dans la partie suivante (IV-III).

« Le “Tu ne tueras point” est la première parole du visage... Il y a dans l'apparition du visage un commandement, comme si un maître me parlait. Pourtant, en même temps, le visage est dénué ; c'est le pauvre pour lequel je peux tout et à qui je dois tout. Et moi, qui que je sois, mais en tant que “première personne”, je suis celui qui se trouve des ressources pour répondre à l'appel⁵⁰². »

Visage de l'autre, marqué par sa vulnérabilité et par le mystère de l'existence qui ne s'y réduit pas, et qui appelle une réponse, mais aussi, comme nous l'avons évoqué plus haut, *visage génétique* de chacun que représente notre génome par sa vulnérabilité. Ce *visage génétique* implore comme le visage le « Tu ne tueras point », implore une parole donnée, implore la transmission de l'information génétique, condition de liberté et d'autonomie, condition de dignité de celui qui attend la réponse, comme de celui qui la donne. *Hétérogénie* de l'autonomie par la vulnérabilité.

– *Suis-je le gardien de mon frère génétique ?*

Nous pouvons pourtant nous demander comme Caïn : « Suis-je le gardien de mon frère ?⁵⁰³ » Quels frères ? Dois-je informer mon frère de cette maladie

⁵⁰² Levinas E., *op. cit.*, p. 83.

⁵⁰³ Bible, *Livre de la Genèse*, 4, verset 9.

génétique présente dans la famille ? Même si cela me porte préjudice ? Quel préjudice ?

Reprenons un instant le texte de la Genèse⁵⁰⁴ :

« L'homme s'unit à Ève, sa femme : elle devint enceinte, et elle mit au monde Caïn. Elle dit alors : "J'ai acquis un homme avec l'aide du Seigneur !" Dans la suite, elle mit au monde Abel, frère de Caïn. Abel devint berger, et Caïn cultivait la terre.

Au temps fixé, Caïn présenta des produits de la terre en offrande au Seigneur. De son côté, Abel présenta les premiers-nés de son troupeau, en offrant les morceaux les meilleurs. Le Seigneur tourna son regard vers Abel et son offrande, mais vers Caïn et son offrande, il ne le tourna pas. Caïn en fut très irrité et montra un visage abattu.

Le Seigneur dit à Caïn : "Pourquoi es-tu irrité, pourquoi ce visage abattu ?

Si tu agis bien, ne relèveras-tu pas ton visage ? Mais si tu n'agis pas bien..., le péché est accroupi à ta porte. Il est à l'affût, mais tu dois le dominer."

Caïn dit à son frère Abel : "Sortons dans les champs." Et, quand ils furent dans la campagne, Caïn se jeta sur son frère Abel et le tua.

Le Seigneur dit à Caïn : "Où est ton frère Abel ?" Caïn répondit : "Je ne sais pas. Est-ce que je suis, moi, le gardien de mon frère ?"

Le Seigneur reprit : "Qu'as-tu fait ? La voix du sang de ton frère crie de la terre vers moi !

Maintenant donc, sois maudit et chassé loin de cette terre qui a ouvert la bouche pour boire le sang de ton frère, versé par ta main.

Tu auras beau cultiver la terre, elle ne produira plus rien pour toi. Tu seras un errant, un vagabond sur la terre." »

⁵⁰⁴ *Idem*, 4, 1-12.

Caïn est jaloux du regard porté par le Seigneur sur son frère ABEL et son offrande. La colère monte jusqu'au fratricide malgré les avertissements du Seigneur. Il suffit de repenser à nos familles pour voir à quel point la jalousie s'invite fréquemment dans les relations par rapport à l'attention des parents, pour se sentir aimé, reconnu, etc. On peut relever ici le possible ressenti de la personne à qui l'on annonce une maladie génétique et à qui l'on parle tout de suite de ses frères et sœurs à prévenir. N'y a-t-il pas un risque qu'elle se sente niée, qu'elle ait l'impression que sa parentèle est plus importante qu'elle-même ? Par l'accent porté par les généticiens sur la question de la parentèle, une vigilance s'impose sans doute.

Le sang de ton frère, versé par ta main. C'est un des risques des conflits familiaux et du refus de transmettre l'information génétique. Certaines maladies, comme le déficit en Ornithine-Carbamyl-Transférase ou d'autres maladies métaboliques, ne présentent aucun symptôme jusqu'à la tombée dans un coma hyperammoniémique qui peut entraîner la mort en 48 heures. Sans l'information, des personnes meurent prématurément, les mesures de prévention n'ayant pu être mises en place.

Tu auras beau cultiver la terre, elle ne produira plus rien pour toi. Tu seras un errant, un vagabond sur la terre. La sentence du Seigneur est assez claire : être un errant, c'est-à-dire une personne sans attache, sans lien, et ainsi déshumanisée. Sans chercher à condamner les personnes enfermées dans le refus de transmettre, nous pouvons nous interroger sur la manière dont elles peuvent vivre avec une information parfois vitale dont elle prive des frères.

Être le gardien de son frère. Mon rapport à l'autre et ma responsabilité à son endroit ne dépendent-ils que de ce commandement ?

Nous voyons bien dans ce passage originel de la Bible combien la fraternité peut être potentiellement haine. De nombreux conflits dans les familles naissent de jalousies fraternelles. Les refus de transmettre l'information génétique sont majoritairement liés à ces conflits. La prise de conscience de la fraternité humaine par la génétique n'est pas suffisante pour engager les personnes dans la transmission de l'information, même si cela met en péril le frère à hauteur de sa vie. Certaines

paroles telles que : « Il peut mourir, vu ce qu'il m'a fait... » remettent d'actualité l'histoire de Caïn et Abel. Alors, qu'en dire pour ne pas en rester à ce constat douloureux d'une fraternité blessée de toute éternité qui s'autodétruit ?

Pourquoi *Être le gardien de son frère* ? Si ce commandement est reçu d'une manière autoritaire, il ne peut être vécu que comme une entrave à la liberté. L'« attribut d'altérité » en chacun nous fait entrer autrement dans ce commandement. *Être le gardien de son frère* résulte alors de ce que l'autre me dit de l'humanité, de la fragilité humaine et donc de ma fragilité. L'autre m'invite à mieux comprendre qui je suis et mes besoins essentiels qui relèvent souvent de l'amour partagé, désintéressé, donné et reçu. « Ce que je rejette me guérira », dit souvent Jean Vanier. Ce que je rejette chez mon frère, qui déclenche tant d'animosité, tant de violence ou de haine, est ce qui peut m'aider à comprendre mes manques, mes fragilités, mes besoins. La maladie génétique est peut-être alors un lieu privilégié pour un renouveau de la relation. Cette définition de la relation nous invite à construire ensemble la capacité à faire société.

L'évolution de la société présentée dans les chapitres précédents, comme certaines faces de l'humain nourries de tout temps de désirs pour vaincre la mort, créer la vie ou prédire l'avenir, et exprimés dans différents mythes, nous paraissent assez éloignées de cette définition de l'individu, de la personne humaine en tant qu'être de relation responsable de l'autre. Pourtant, les réalités sur la nature de l'information génétique rappelées dans le chapitre II, en particulier sur l'incertitude ou peut-on dire le mystère persistant en elle, nous invitent à la prudence sur notre capacité à interpréter les données génétiques et ainsi à prédire l'avenir de chacun. *Je et l'autre* restent irréductibles à des données génétiques, qui restent des sujets uniques. *Je et l'autre* sont liés, ils appartiennent à la famille des vivants et en particulier à la famille humaine et ils ont besoin l'un de l'autre. C'est ce que nous révèle la génétique par le génome, ses mécanismes de transmission et d'évolution (*Je et l'autre* en dépendent), et par la fragilité et les mystères qui en découlent (vulnérabilité qui appelle).

Être conscient de notre valeur inaliénable et du mystère qu'est notre vie, quel qu'en soit notre niveau de maîtrise et de connaissance. Être conscient de notre finitude, de notre singularité et de nos fragilités. Être conscient de nos liens et ainsi de notre responsabilité les uns vis-à-vis des autres. C'est une éthique d'accompagnement des révélations de la génétique qui nous permet de relier ces différents états de conscience. En effet, révélation de mystère singulier, révélation de fragilité, révélation de liens, sont associées à une volonté de faire avancer la science, de réduire la souffrance, mais aussi à des droits et des devoirs parfois contradictoires entre respect de la vie privée et intérêts pour autrui. C'est l'éthique qui doit être convoquée : bienveillante vis-à-vis des évolutions technologiques, scientifiques et sociétales ; en quête de discernement pour servir la personne humaine dans toutes ses dimensions et dans le temps ; avec détermination pour aboutir à l'action et à un accompagnement des personnes concernées qui ne se réduit pas au discours conceptuel.

Ce mystère de l'existence unique, « pluraliste » et fragile, nous commande d'explorer les voies pour construire des sociétés, qui accompagnent les évolutions, dans la conscience de ce mystère, pour être au service des personnes dans leur singularité et leurs responsabilités. C'est ce que nous allons tenter d'imaginer ensemble dans la partie suivante : donner vie à la fraternité par un éloge de la vulnérabilité, renforcer le lien entre Amour et Justice pour développer une éthique de civilisation. Regard sur et par la génétique de la société à construire.

III. Éloge de la vulnérabilité pour une éthique de responsabilité renouvelée

La génétique médicale interroge le dialogue entre Amour et Justice, car elle souligne la vulnérabilité qui nous constitue et qui requiert l'amour et la justice pour respecter la vie de chacun. Vulnérabilité par les incertitudes de l'avenir comme par l'héritage du passé et son expression dans le présent. Pourquoi requiert-elle amour et justice ? L'amour seul ne suffirait-il pas à prendre soin de cette vulnérabilité ? Ou la justice seule ne serait-elle pas en mesure d'assurer à tous ce dont ils auraient besoin face à cette vulnérabilité génétique ? Par les intérêts divers et parfois contradictoires rencontrés dans le cadre d'une maladie génétique et de l'information à transmettre à la parentèle, la justice est convoquée puisqu'il y a expression et parfois confrontation de droits et de devoirs. L'amour dans ces différentes formes est également convoqué puisqu'il y a relation : amour entre les personnes d'une même famille, amour entre les professionnels de santé et les patients, etc. L'amour prenant ici tous les degrés : la haine et le rejet dont nous sommes auteurs ou témoins font aussi pour nous partie du registre de l'amour entre les hommes.

Dans le cadre de la question de l'information à la parentèle et de ses difficultés : l'amour du patient, la compassion à son égard s'associe et/ou se confronte à la justice. Justice vis-à-vis du patient dans le respect de sa vie privée, mais aussi justice vis-vis des apparentés qui pourraient bénéficier de l'information délivrée au patient et dont parfois leur vie dépend. Amour et Justice semblent parfois opposés, parfois confondus. Seraient-ils interchangeable ? Nous ne le pensons pas. Ainsi, nous tenterons d'explorer ce qui les différencie radicalement, avant d'envisager les modalités d'un dialogue en Amour et Justice renouvelé par les révélations de la génétique. En effet, dans une même situation génétique, un médecin charitable peut se comporter de manière opposée à un médecin juste. L'amour pour un patient pourrait conduire le médecin à ne pas se préoccuper de la transmission à la parentèle. Le médecin animé de justice, voulant faire appliquer la l'obligation de transmission à la parentèle, pourra nier les difficultés de son patient et le violenter. Entre amour d'un côté et justice de l'autre, un médecin est confronté au tragique de l'« indécidabilité ». Comment réconcilier Amour et Justice ? Un nouveau dialogue entre Amour et Justice, offert par les révélations de la génétique, permettra peut-être un discernement, un équilibre pour l'action et les pratiques. « La

charité est impossible sans la justice, et [...] la justice se déforme sans la charité » (Levinas, *Philosophie, Justice et Amour*).

La génétique nous permet l'éloge de la vulnérabilité. Pourquoi en faire l'éloge ? Pour reconnaître cette vulnérabilité, l'apprécier, comme condition de notre humanité et force d'unité entre les êtres, comme moteur de la fraternité vécue en tant que responsabilité pour autrui. Nous verrons en quoi cela renouvelle le dialogue entre Amour et Justice au service du soin des personnes en particulier.

Éloge de la vulnérabilité : corps, âme et esprit de la fraternité

Éloge de la vulnérabilité ? Non, nous ne sommes pas en train de glorifier ou de justifier la souffrance souvent conséquente à nos vulnérabilités, mais souhaitons faire l'éloge de l'être humain lui-même, de l'humanité qui se caractérise bien souvent par la vulnérabilité. Est vulnérable celui ou celle qui est en proie à être fragilisé, attaqué, qui montre ainsi une moindre résistance. En quoi sommes-nous vulnérables ? Vulnérabilité physique, nous sommes en risque de développer une maladie ; vulnérabilité psychologique, nos émotions nous rendent parfois fébriles ; vulnérabilité sociale, notre situation singulière nous rend parfois fragiles parce qu'en dehors de la « norme » de la société dans laquelle nous évoluons.

Invulnérabilité génétique ? Enseignement d'Achille

Ces différents types de vulnérabilité ne seront pas identiques d'une personne à l'autre, et pourtant chacun la vit. Quand bien même nous aurions un génome « parfait », serions-nous pour autant invulnérables ? Nous ne le pensons pas. C'est ici que nous voudrions reprendre l'histoire d'Achille et de son talon. Achille, « semblable aux dieux », mais pas dieu lui-même, fut un des plus grands héros grecs et un acteur de la guerre de Troie. Fils de Pélée, roi des Myrmidons et mortel, et de la néréide Thétis, Achille naquit à Larissa en Thessalie. Zeus et Poséidon voulaient épouser Thétis en raison de sa beauté. Mais Thémis, qui personnifie la Loi Divine régissant le comportement des hommes, savait que le fils qui naîtrait de Thétis serait plus grand et plus fort que son père. Seul Prométhée, fils de Thémis, connaissait ce terrible secret, mais Zeus réussit à le lui arracher. Alors, pour ne pas risquer d'être détrônés, les dieux décidèrent de marier Thétis à Pélée. Ainsi, leur enfant serait supérieur à son père, mais resterait inférieur aux dieux immortels. Des auteurs, comme Stace dans son poème *L'Achilléide*, rapportent que Thétis, voulant un fils au rang des immortels, le plongea dans le Styx pour le rendre invulnérable. Achille était ainsi invincible, « semblable aux dieux », mais non pas dieu lui-même en raison de son talon, vulnérable lui, car c'est le talon par lequel sa mère le tenait pour le plonger dans le Styx. Qu'en dire ?

Différentes interprétations seraient possibles. Voici la nôtre. Ce talon d'Achille, lieu de la vulnérabilité, n'est-il pas le lieu du lien que la mère d'Achille a gardé avec lui lors de sa plongée dans les eaux du Styx, lieu de l'amour d'une mère pour son fils qui le retient pour éviter qu'il se noie ? En effet, n'est-ce pas l'amour que nous portons qui nous rend vulnérables ? Fébrilité d'une mère quand son enfant est malade, fébrilité de la première rencontre amoureuse, déchirement quand l'être aimé s'en va... Pourrions-nous éviter l'amour ? Nous anesthésier à ce sentiment qui nous met en risque ? Peut-être... mais quelle tristesse ! Cet amour est bien souvent ce qui nous meut.

La génétique, nous l'avons dit, nous révèle nos fragilités biologiques — mutations délétères, gènes de prédisposition... — et nos liens d'un être à l'autre, voire à l'ensemble des vivants. Liens empreints de fragilité eux aussi par les sentiments qui s'y vivent et qui composent toute la palette du registre de l'amour : amour profond, fraternité, solidarité, colère, rejet, haine...

Nos vulnérabilités biologiques découvertes dans le cadre de la génétique au sein des mutations de notre génome dévoilent, en ce qu'elles mettent à nu, nos vulnérabilités psychologiques, sociales, familiales, qui soulignent, quant à elles, notre humanité, notre capacité à nous émouvoir.

Émotions, vulnérabilité génétique : pour un accueil de notre humanité

- *La maladie génétique ou l'humanité des mutations génétiques qui appelle*

Pensons un instant à nos larmes. Phénomène physique et pourtant, nous le savons, larmes de joie, larmes de douleur, larmes de souffrance. Dans son ouvrage *L'humanité des larmes*, Sophie Lacroix nous fait contempler ce phénomène. Les larmes jaillissent de nos glandes lacrymales « sans que l'on puisse dire que c'est notre corps qui pleure. Non, c'est nous qui pleurons, ou, si j'ose dire, c'est "moi" qui pleure : les larmes renvoient à la totalité de la personne qui pleure⁵⁰⁵. » Les larmes sont des signes visibles de notre humanité, corps et âme. Le parallèle entre

⁵⁰⁵ Lacroix S., *L'humanité des larmes*, Paris, Editions Manucius, 2016, p. 12.

les larmes et une mutation génétique se fait ici aisément. La mutation est un phénomène biologique et physique. Quand celle-ci est délétère, c'est bien la personne — corps et âme — qui est malade. Les larmes nous trahissent-elles ou nous révèlent-elles ? Elles révèlent nos sentiments, notre vulnérabilité à l'autre, à une situation, à nous-mêmes, notre humanité.

Il y a « bien l'exigence d'un sentiment d'altérité au cœur des larmes : partage d'un sentiment de tendresse pour autrui et pour soi-même en tant qu'*alter ego*. Ce n'est pas l'entremise de la destinée de l'humanité, de sa finitude en particulier, mais plus généralement de sa condition douloureuse, que nous pleurons, car la pitié que nous éprouvons pour les autres nous englobe et nous concerne en propre aussi⁵⁰⁶. »

Nous pouvons faire analogie ici entre le langage des larmes et celui du génome : marques de notre vulnérabilité où l'autre et la condition humaine sont présents et manifestés, mais aussi où l'autre est interpellé.

« L'analyse de Schopenhauer confirme la place centrale du sentiment d'altérité qui suscite les larmes : on pleure dans la mesure où l'autre est reconnu comme tel, distinct de nous-mêmes mais partageant les mêmes émotions. Il faut donc bien, pour pleurer, la confiance en une présence de partage et d'une forme de compréhension [...] Il y a l'adresse de ses larmes à quelqu'un⁵⁰⁷. »

– *Risque de l'acédie face à la vulnérabilité génétique*

À la lumière de ces réflexions, nous pensons que chacun de nous, particulièrement chaque soignant, doit développer en lui les conditions pour accueillir la vulnérabilité qu'elle soit manifestée par une mutation génétique ou par des larmes. Or, les stratégies d'évitement de l'acceptation de nos fragilités, de l'expression des sentiments, sont nombreuses *ad intra* et *ad extra*. Nous devons nous montrer forts, dignes (de manière posturale), courageux... Nous devons nous protéger de la vulnérabilité de l'autre, sinon comment faire correctement son

⁵⁰⁶ *Idem*, pp. 38-39.

⁵⁰⁷ *Ibid.*

travail ? Anne Lécu, dans son *Éloge des larmes*, interroge sur l'« avarice des larmes » actuelle :

« Vient-elle de notre indifférence à la souffrance d'autrui ? Ou bien de notre appétit pour la transparence, qui tendrait à gommer ce qui trouble ? Ou [...] d'une époque dure et durcissante ? »

Elle interroge encore :

« Nos yeux secs seraient-ils le signe de cette vieille maladie des moines qui est peut-être une vieille maladie de l'homme, l'acédie, cette pensée intrusive qui invite le moine à fuir sa finitude, c'est-à-dire le temps, le monde, la pesanteur de son corps, sa misère, bref, tout ce qui fait sa vie et le moment présent⁵⁰⁸ ? »

Anne Lécu relie cette acédie à la soif de voir « pour savoir et savoir pour contrôler, prévoir, maîtriser, traiter, gouverner⁵⁰⁹ », utopie voire idéologie dont nous avons déjà fait le développement au chapitre premier, la génétique pouvant être réduite à une nouvelle capacité de voir et savoir qui permettrait d'éviter tout trouble et donc toute larme.

« En privilégiant la vue et la quantification, on privilégie un savoir de surface, aux dépens de la profondeur, un savoir d'exactitude, dérouté et aveugle devant l'imprévu et le non-quantifiable⁵¹⁰. »

Certains voudraient que la génétique nous permette ce savoir d'exactitude tant recherché, quantifiable, prévisible, prédictif, « jusqu'à en préférer de fausses certitudes » comme nous le disait Jean-François Malherbe, jusqu'à ne plus voir les larmes de celui qui attend une réponse, un geste, jusqu'à réduire l'homme à un génome, à une machine.

Et pourtant, « la connaissance (que les larmes) délivrent libère l'individu en proie à sa détresse en lui indiquant une direction qui est aussi une

⁵⁰⁸ Lécu A., « Éloge des larmes » in *Cinq éloges de l'épreuve*, Paris, Albin Michel, 2014, pp. 76-77.

⁵⁰⁹ *Idem*, p. 82.

⁵¹⁰ *Ibid.*, p. 84.

signification : son humanité. [...] Les larmes sont alors porteuses d'une lumière, la découverte de l'alliance immémoriale, de l'alliance à l'éternel qui est en chaque chose existante, qu'elles éclairent, convertissant ainsi la douleur que procure le mal en sensibilité au bien pressenti et reconnu⁵¹¹. »

– *Vulnérabilité génétique : une vérité indicatrice de forces de vie*

Les larmes nous font accéder à la connaissance de soi et de l'autre, en vérité, conditions indispensables pour l'accompagnement et le dépassement ensemble de l'épreuve. « Comme "l'aveugle voit l'invisible", la larme aperçoit l'âme⁵¹² », disait Jean-Loup Charvet. Les larmes forment « un voile qui met à l'abri le mystère d'un être [...] un mystère propre à chacun, qui nous échappe. Les larmes sont à elles-mêmes le voile qui abrite leur source⁵¹³. » Les larmes, tout en mettant un voile protecteur sur ce mystère, sont le phénomène qui le révèle, à condition qu'il y ait quelqu'un pour les accueillir. Ainsi, l'obligation légale d'informer sa parentèle en cas de maladie génétique ne peut se soustraire à l'accueil des larmes, de la souffrance et de la vulnérabilité de la personne. Elle serait alors inhumaine. Ces larmes sont adressées à une personne partageant les mêmes émotions, sont adressées à une personne partageant la même vulnérabilité génétique, psychologique et sociale. La blouse blanche, comme la loi, ou sous couvert de celle-ci, ne doit pas effacer ou — pire encore — rejeter cette vulnérabilité. Cette vulnérabilité accueillie, assumée, est source d'un accompagnement adapté du patient et ainsi de sa capacité à exercer ses responsabilités. C'est en cela que la génétique permet un renouvellement du dialogue entre amour et justice, un renouvellement de l'éthique de responsabilité que nous développerons dans la dernière partie.

« Et comme ces autres traces, lieux de mémoire, les larmes peuvent valoir comme un baume pour celui qui, par leur don, peut dépasser l'épreuve de sa souffrance et s'ouvrir à une consolation possible, par le partage de la peine

⁵¹¹ Lacroix S., *op. cit.*, pp. 82-83.

⁵¹² Charvet J.-L., *L'Éloquence des larmes*, Paris, Desclée de Brouwer, 2000, p. 63.

⁵¹³ Lécu A., *op. cit.*, pp. 98-99.

avec d'autres, ou par la vision d'une vérité qui se révèle indicatrice des forces de vie⁵¹⁴. »

Comme ces autres traces, lieux de mémoire, comment ne pas lire « comme nos gènes » ? Gènes hérités, partagés, qui, assumés dans leur vulnérabilité, comme des larmes, et révélés aux autres, peuvent ouvrir à la consolation et à une vérité *indicatrice des forces de vie*. L'information à la parentèle comme un partage, source de vie.

Émotions et vulnérabilité génétique semblent donc à accepter et transcender, pour nous mettre en capacité de créer une relation vraie, équilibrée, qui mette un « baume » sur les difficultés de l'existence. De l'éthique des vertus à l'éthique de la responsabilité.

La vulnérabilité d'autrui m'impose effectivement une responsabilité, car elle touche différents aspects de mon être : ma raison, ma fonction sociale et sociétale, mon cœur, ma propre fragilité, ma propre vulnérabilité. La vulnérabilité d'autrui m'appelle, m'interroge et, nous l'avons vu, me constitue. Levinas nous invite à percevoir dans le visage d'autrui, par ses rides, ses marques, ce qui se dévoile : une vie, un au-delà de ce que nous voyons pour ainsi percevoir que l'autre y est irréductible. Il nous invite, par ce visage, à une « élévation », une « hauteur ». La vulnérabilité du génome, cet autre visage et le mystère qui y résident, nous invite à cette même élévation. Pourtant, la vulnérabilité, alors même qu'elle est signe de notre humanité, semble rejetée dans nos sociétés et même au sein de la sphère médicale. Rapport à la « norme » ?

Vulnérabilité hors « normes » ?

Pourquoi la vulnérabilité, la fragilité semblent-elles des tabous aujourd'hui ? Pourquoi rechercher l'immortalité, la santé parfaite ? Pourquoi pas ? Un des scandales que nous vivons est que la vulnérabilité physique, génétique, biologique engendre une augmentation de nos vulnérabilités sociales et économiques. Naissance ou démultiplication de la souffrance alors par le rapport de certaines

⁵¹⁴ Lacroix S., *op. cit.*, p. 95.

sociétés et systèmes d'organisation à la « norme ». La génétique et son caractère prédictif, les peurs et les fantasmes qu'ils suscitent d'un avenir condamné, acté, ou transformable, amplifient certainement ces rapports à la « norme ». Dans nombre d'esprits bientôt nous pourrions connaître notre génome, bientôt nous pourrions le modifier pour le « normer ». Si vulnérabilité génétique veut dire vulnérabilité sociale et économique, l'on conçoit aisément la volonté d'éradiquer la première pour éviter les autres, il en va de notre place et rôle dans la société... *Dans son Éloge de la faiblesse*, Alexandre Jollien nous fait part de ce rapport à la « norme ». Ressembler aux gens « normaux » était, nous dit-il, la principale motivation pour lui et ses compagnons pour progresser, évoluer... Il nous livre aussi les angoisses et les souffrances associées à cette condamnation à la « normalité » à tel point que Socrate dès le début du livre interroge Alexandre sur la normalité et terminera le livre sur ce thème.

« Tu reviens sans cesse sur la notion de “norme”, de “normalité”. Pourrais-tu me définir scrupuleusement ce que signifie “normal” ? »

Alexandre : « Scrupuleusement. Laisse-moi essayer : “Qui est conforme à la majorité ou à la moyenne des cas ou des usages ; ce qui est habituel, familier”⁵¹⁵. »

À la fin du livre, Socrate réinterroge Alexandre :

« Alexandre, où est précisément la frontière entre anormalité et normalité ? »

Alexandre de répondre :

« Je dois t'avouer que je l'ignore. »⁵¹⁶

Mille exemples me viennent en tête grâce à un engagement associatif auprès de personnes malades, handicapées, jeunes ou âgées. Adjoba, atteinte d'un cancer, habitant en France dans une région que l'on décrit comme un « désert médical ». Son kinésithérapeute abuse d'elle. En changer est impossible, car il est le seul sur le territoire. Refuser qu'il vienne revenait à se priver de soins indispensables pour

⁵¹⁵ Jollien A., *Éloge de la faiblesse*, Paris, Editions du Cerf, 2003, p. 17.

⁵¹⁶ *Idem*, p. 102.

éviter l'amplification de ses douleurs. Chrystelle, jeune-femme handicapée avec un seul bras mobile. Par une série d'actes de volonté et de courage, elle vit aujourd'hui dans un appartement de manière autonome près d'Orléans. Son médecin refuse qu'elle aille consulter à Tours où un très bon chirurgien, qui la connaît, pourrait la recevoir : il n'est pas question de payer le transport. Les responsables de l'église la plus proche refusent qu'on lui apporte la communion, car elle peut se déplacer... oui, mais pas aux heures de la messe, car son emploi du temps dépend de celui des différentes aides qui lui sont nécessaires. Accéder à l'emploi est un parcours du combattant pour de nombreuses personnes qui en sont tellement désireuses pourtant.

Ces magnifiques personnes qui m'ont tant construites intérieurement sont-elles « anormales », inadaptées, au prétexte qu'elles ne font pas partie de la *majorité* des cas, de ce qui est *habituel*, que le système ne peut (veut) répondre à leurs besoins et à leur désir de participer à la société ? Nous ne souhaitons pas dresser un portrait sombre, car de formidables initiatives existent pour pallier les manques actuels. À nous de les promouvoir, de les développer, de les multiplier ! Responsabilité pour autrui, responsabilité d'une société consciente de la vulnérabilité qui fait notre humanité.

Cela rejoint la réflexion de Philippe Pozzo di Borgo pour chacun d'entre nous, valide ou non valide, sur notre interdépendance dont on peut prendre conscience dès que nous pensons à notre fragilité. Il dit souvent qu'il témoigne afin d'éviter aux gens valides, dits « normaux », de devoir être tétraplégiques pour découvrir la beauté de la vie, sa fragilité et ainsi la fraternité indispensable.

Bien sûr, il convient de travailler au traitement, voire à la suppression par thérapie génique, de mutations délétères. Mais la vulnérabilité génétique va au-delà des mutations que l'on peut ou pourra mettre en évidence. Elle va au-delà des normes, elle est « hors norme ». Elle est l'expression de l'adaptabilité du vivant comme nous l'avons développé avec Canguilhem au chapitre II : « l'homme sain *n'est* donc pas sain. Sa santé est un équilibre qu'il rachète sur des ruptures inchoatives. La menace de la maladie est un des constituants de la santé⁵¹⁷. » La

⁵¹⁷ Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, op. cit., p. 217.

vulnérabilité est ce qui permet l'épigénétique, ce qui permet des ruptures pour l'adaptation du vivant à son environnement. Elle est ce qui permet de ne pas réduire le génome à des séquences d'ADN, elle est *cette vérité indicatrice de forces de vie*. Cette vulnérabilité génétique est alors force d'unité, force de fraternité, force pour aller transmettre une information à un autre, si loin (à tous les sens du terme) soit-il. Les différents organes qui régissent la société et en particulier le système de soin ont un rôle majeur dans cette reconnaissance de la vulnérabilité comme force vitale et moteur de fraternité.

La vulnérabilité génétique au cœur de la fraternité et de l'éthique médicale

La vulnérabilité génétique révèle que la vulnérabilité est condition de notre humanité. Par cette manifestation, le regard porté sur l'autre et sur les évolutions de la médecine peut se transformer. Fin d'une lutte acharnée contre la vulnérabilité, mais accompagnement de celle-ci comme un bien précieux. Loin de faire l'éloge de la maladie, du handicap ou de la dépendance, nous pouvons en revanche reconnaître que les personnes malades, handicapées ou dépendantes nous livrent déjà, si on prend le temps de vivre avec elles, ces enseignements essentiels. Leur vulnérabilité manifestée ici par leur handicap, leurs souffrances, leurs peurs, les conduit à une capacité de relation vraie, sans artifices. L'urgence d'être apaisé et de vivre de ces personnes appelle ceux qui les accompagnent à l'authenticité. Elles nous appellent à nous-mêmes et ainsi à nos forces et nos faiblesses. Elles nous confrontent à nos peurs de la fragilité, nous révèlent nos besoins. Elles nous rappellent notre vulnérabilité. Certes, nous ne sommes pas tous fragilisés au même degré ou dans les mêmes aspects de la vie, mais nous partageons tous cette même condition de vulnérabilité génétique telle que nous l'avons décrite plus haut. Cette vulnérabilité génétique partagée est une invitation, selon nous, à la fraternité.

– La fraternité ou une collaboration vitale

Fraternité, non pas comme vœu pieux, utopique et sans consistance, mais dans la réalité de nos génomes, de nos existences et de ce que nous pouvons nous donner les uns aux autres, en vérité. Cette vulnérabilité génétique invite à aller au-delà du respect que nous nous devons les uns aux autres et qui se trouve formulé dans les

différentes chartes du patient hospitalisé : respect de la dignité de la personne humaine. Nous sommes invités à aimer. Mais quel amour ? *Eros*, *philia* ou *agapè* ? *Eros* et *philia* ne peuvent être partagés avec tous. Notre désir et nos sentiments d'amitié ne se partagent qu'avec peu, ils discriminent. *Agapè* alors ? Oui, c'est bien cette invitation qui nous est proposée pour célébrer que l'autre est mon prochain, tel qu'il est, qu'il me constitue et me rend sujet. Aimer l'autre malgré mes résistances, mes dégoûts, mes incapacités, c'est accepter ces sentiments sans s'y arrêter, car cet autre me révèle. C'est en prendre soin, parfois en acceptant que nous ne soyons pas la bonne personne pour le faire et ainsi faire appel à quelqu'un, comme dans la parabole du bon Samaritain qui confie à l'aubergiste l'homme qui avait été roué de coups et abandonné sur la route. La vulnérabilité génétique nous invite à la fraternité comme une « collaboration vitale ».

Alexandre Jollien décrit ses relations avec « ses compagnons » d'infortune, exemples pour nous de la fraternité à construire à l'ensemble des échelons de notre société, et en particulier dans le système du soin. Une « amitié », un amour qui rend « plus forts », une « collaboration vitale » face à l'épreuve et à une société « inadaptée » à leurs besoins et à leur sensibilité : à leur humanité.

Alexandre : « On retrouvait la même simplicité dans notre cohabitation : nous nous aimions simplement, sans artifice. Les liens se tissaient naturellement, consolidés par l'étrangeté de notre condition, par la réalité singulière de notre communauté. Devant la dureté de certains événements, les gestes amicaux que nous échangeions nous prévenaient contre le découragement. L'amitié nous unissait, nous rendait plus forts. Nous nous aimions. C'était ainsi. Nous n'avions pas le choix. La douceur de notre affection réciproque parvenait à amenuiser quelque peu la solitude.

Socrate : Si je te suis bien, la spontanéité de vos relations naissait en quelque sorte des souffrances partagées. Vous aspiriez tous au même but.

Alexandre : La collaboration était vitale pour atteindre le seul but : progresser, évoluer, ressembler de plus en plus, à la catégorie des « normaux ». [...] Lutter envers et contre tout : telle était notre maxime, lutter malgré l'immobilisme de certains éducateurs, lutter contre le diagnostic

médical, contre le découragement et les railleries des autres enfants qui heurtaient brutalement notre sensibilité⁵¹⁸. »

Nous nous aimions. C'était ainsi. Nous n'avions pas le choix [...] Si je te suis bien, la spontanéité de vos relations naissait en quelque sorte des souffrances partagées. Par ces paroles, nous aimerions proposer que la spontanéité de l'amour entre soignant et soigné ou entre apparentés ne naissent pas des *souffrances partagées*, mais de la vulnérabilité génétique, témoin de toutes nos vulnérabilités, partagée, commune à tous.

Cette amitié entre personnes fragilisées par un handicap ou une maladie est une lumière pour quiconque en est témoin, lumière qui peut sembler surnaturelle tant elle contredit certaines de nos inclinations égoïstes, lumière sur ce qui peut potentiellement se vivre quand on partage une anomalie génétique. Alexandre Jollien nous raconte son apprentissage de la marche, sous le regard de Jean qui riait aux éclats à chaque pas branlant.

« Perclus de préjugés et d'orgueil, je n'ai pas su l'interpréter. Et pourtant Jean avait tout essayé pour me soutenir. Il savait très bien qu'il ne marcherait jamais ; à travers son humble présence, sans paroles, sans geste, avec la justesse que donnent les vraies tendresses, il avait cependant accompagné chacun de mes pas. Mes jambes devenaient les siennes. On aurait dit qu'il apprenait lui-même à marcher⁵¹⁹. »

Des rires de moqueries, de malaise face à l'adversité que vit l'autre, de jalousie. Non, des rires d'encouragement, des rires de communion. « Mes jambes devenaient les siennes ». Révélation que nous sommes un même corps, une humanité une. Révélation par la fragilité de la grandeur de la condition humaine. Révélation que nous offre l'exploration du génome dans ces différentes facettes : unicité de chacun constituée par l'autre et qui constitue l'autre, vulnérable et mystérieux, appelant au respect et à la fraternité :

⁵¹⁸ Jollien A., *op. cit.*, pp. 20-21.

⁵¹⁹ *Idem*, p. 24.

Alexandre : « Jérôme et bien d'autres m'ont élevé. À leur manière, ils ont contribué à me révéler la grandeur humaine, non par des actes isolés mais par leur être même. Ce que de grands psychologues se sont évertués à m'inculquer par des sermons très longs et très étudiés, Jérôme, par sa seule présence, le prodiguait très simplement. Il m'a obligé à entrer, à pénétrer dans mon histoire, dans mes faiblesses, dans mon humanité.

Quand il me demandait comment j'allais, Jérôme voulait simplement signifier qu'il était content que j'existe, qu'il était content d'exister, malgré le caractère abîmé de nos existences. Jérôme descendait au plus profond de la réalité, pour l'assumer entièrement. Pour accepter notre condition, il me montrait qu'il fallait se nourrir, se servir de notre expérience vécue, de notre faiblesse... Aucun éducateur n'a pu m'apprendre cela. [...]

Descendre au plus profond de moi pour y trouver une source, fût-ce au niveau le plus redoutable : dans mon angoisse⁵²⁰. »

Descendre au plus profond de moi pour y trouver une source, fût-ce au niveau le plus redoutable : dans mon angoisse. N'est-ce pas l'invitation des révélations de la génétique pour les personnes atteintes de maladies génétiques ? Descendre au plus profond de notre intimité, accepter ce génome et sa vulnérabilité, faire face à la peur qu'il suscite et y trouver la source de la relation à l'autre, celle dont nous avons dit plus haut qu'elle nous rend sujet, source de la fraternité par une vulnérabilité partagée et assumée.

– *La vulnérabilité génétique : aux sources de relations vraies et d'une éthique du soin renouvelée*

Il s'agit ainsi de l'éloge de l'existence, quelle qu'elle soit, toujours empreinte de fragilité, de vulnérabilité, comme nous l'avons vu. Il s'agit de permettre à chacun de ressentir la valeur de son existence, en lui permettant de vivre sa fragilité, ses limites, de les accepter, car c'est la seule manière de poursuivre le chemin. Faire lumière de manière bienveillante sur notre vérité pour permettre l'action. Nous

⁵²⁰ *Ibid.*, pp. 35-36.

voyons bien que le regard que l'autre porte sur nous est un regard qui condamne, qui tue ou au contraire qui fait naître ou renaître à la vie.

Assumer sa vulnérabilité. Alexandre Jollien à son entrée en école de commerce a eu très vite « l'intuition qu'en fuyant le handicap, on s'isole. Il est là, il faut l'accueillir comme un cinquième membre, composer avec lui. Pour ce faire, la connaissance de ses faiblesses me semble primordiale⁵²¹... »

Socrate lui demande : « Se sentir tributaire des autres ne te rend-il pas amer ?

Alexandre répond : Je pense, au contraire, qu'il s'agit d'une richesse, mais pour cela il faut dépasser les mortifications du départ. Mon incapacité à atteindre une parfaite autonomie me montre quotidiennement la grandeur de l'homme. Au cœur de ma faiblesse, je peux donc apprécier le cadeau de la présence de l'autre et à mon tour, j'essaie avec mes moyens de leur offrir mon humble et fragile présence.

L'individu faible ne représente pas nécessairement un poids pour l'autre. Chacun dispose librement de sa faiblesse, libre à lui d'en user judicieusement. [...]

Assumer jusqu'au bout sa faiblesse demeure une lutte de tous les instants. Rien n'est acquis à jamais. Souvent nous sommes seuls dans cette entreprise et le regard des autres devient un frein à cette acceptation⁵²². »

Au cœur de ma faiblesse, je peux donc apprécier le cadeau de la présence de l'autre et à mon tour, j'essaie avec mes moyens de leur offrir mon humble et fragile présence, n'y-a-t-il pas ici un programme de vie et de société à imaginer, et en particulier une éthique médicale ? La philosophie et l'éthique semblent convoquées ici pour « jeter un autre regard sur la réalité » ou encore comme le souligne Alexandre Jollien pour « sauver » sa « peau », « avoir enfin la possibilité de réagir, d'opposer des tentatives de réponse aux interrogations » qui nous hantent. « Donner sens à la réalité » et se mettre en capacité d'agir avec, pour et par d'autres.

⁵²¹ *Ibid.*, p. 51

⁵²² *Ibid.*, pp. 95-96

L'annonce du caractère génétique d'une maladie est une mortification. Cette mortification est décuplée par le caractère héréditaire de la maladie, souvent associé à des sentiments de culpabilité. La honte peut alors entrer en scène et l'envie de cacher cette maladie transmissible. Ne pas ajouter de vulnérabilité sociale à la vulnérabilité génétique. Pourtant, la présence de l'autre, le partage avec l'autre de l'information et parfois du combat est richesse, sortie d'un isolement mortifère. Cette capacité à accueillir la présence de l'autre sera néanmoins facilitée par un travail de reconnaissance de notre vulnérabilité intrinsèque, condition d'humanité. Défi de la société et en premier lieu du monde médical. Au cœur de la faiblesse, le professionnel de santé peut être le cadeau qui permettra à la personne d'offrir sa présence, de se vivre comme sujet et ainsi de répondre à l'appel d'un autre. Ce sont les conditions pour que l'obligation de transmission de l'information génétique à la parentèle traduise ce défi de fraternité à vivre.

À l'heure des manipulations génétiques possibles et des nanotechnologies pour corriger, voire transformer l'humain, sont révélées notre vulnérabilité et notre altérité intrinsèques. Alexandre Jollien et ses compagnons vivent et traduisent celles-ci en actes. Ces personnes, par l'éthique qui peut se dégager de leurs expériences, peuvent orienter l'avenir de la recherche biomédicale et du soin. Éthique du regard porté sur l'autre, éthique des larmes à accueillir, éthique du don désintéressé, éthique de l'interdépendance, éthique de la responsabilité pour autrui. Par l'éloge de la vulnérabilité et en particulier de la vulnérabilité génétique, témoin de toute autre, et révélatrice de notre humanité, à la lumière des personnes malades et handicapées, grands résistants, nous proposons comme finalité de la recherche biomédicale et du soin, comme sommet du cône comme dirait Teilhard de Chardin, la fraternité ou la responsabilité pour autrui. Elles seules permettent, d'une part, à chacun de ressentir la valeur de son existence, sa dignité, et, d'autre part, à la science, de progresser librement pour continuer à améliorer nos conditions de vie et les conditions d'accompagnement de nos épreuves. La souffrance n'a aucun sens, fais-toi proche.

Nos émotions nous conduisent cependant à des réactions très variables et il ne s'agit pas ici de le nier ou de le condamner. Nous l'avons dit, la génétique, associée à différents préjugés, fantasmes ou peurs légitimes, conduit les personnes

concernées par une mutation délétère et les professionnels de santé à des sentiments et cas de conscience qu'il convient d'accompagner. La vulnérabilité de chacun que révèle la génétique semble renouveler le dialogue entre Amour et Justice en plaçant en son centre la responsabilité pour autrui. La question de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique nous donne un cadre propice pour comprendre les enjeux de ce dialogue.

Renforcement du dialogue entre Amour et Justice par la génétique

Quand bien même la vulnérabilité génétique nous invite à la fraternité, à l'amour, comme nous l'avons souligné dans la partie précédente, la maladie génétique et les situations difficiles qu'elle peut entraîner conduisent à des comportements et actions contradictoires d'un cas à l'autre, de la part des personnes malades comme des soignants. Ces sentiments contradictoires opèrent également en chacun de nous : accueillir le refus de transmettre l'information à la famille de la personne malade et ne pas trahir sa confiance (charité) ; détenir une information à caractère vitale pour des tiers (justice). Il y a une sorte de tragique d'indécidabilité dans ces situations, issu d'une brouille entre charité et justice.

Le Droit est ici nécessaire pour établir un cadre de référence et ne pas être soumis aux passions, sentiments variables d'un individu à l'autre. Pour autant, il ne suffit pas à rendre la relation, de soin ou avec ses apparentés, humaine.

Nous soulignerons en quoi la génétique elle-même nous éclaire pour vivre le régime du don désintéressé en ce qu'elle donne chair à la phrase « Je donne parce que tu m'as déjà donné⁵²³. »

Nous pourrions alors nous demander pourquoi légiférer et si l'article de loi relatif à la transmission de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique, révisé en 2011, n'est qu'un outil de droit ou peut être perçu comme un commandement d'amour du prochain ?

Nous développerons enfin comment la responsabilité pour autrui à laquelle nous sommes conduits par les révélations de la génétique peut renouveler le dialogue entre Amour et Justice et nous donner l'espérance d'une réconciliation.

⁵²³ Ricœur P., *Amour et Justice*, *op. cit.*, p. 10.

Informers sa parentèle en génétique humaine : un échange de dons désintéressé

Pourquoi transmettre l'information génétique à sa parentèle ?

« Je donne parce que tu m'as déjà donné⁵²⁴. » Des gènes reçus de différents ascendants, un héritage, un don, celui de la vie. Ainsi, on a reçu avant même d'être invités à donner nous-mêmes la vie, des gènes ou une information permettant le choix, la liberté et la vie.

« Je donne parce que tu m'as déjà donné ». Qui est ce « tu » ? Des ascendants, des apparentés, et ainsi l'Humanité. Qu'avons-nous reçu ? Tout d'abord la vie, transcrite pour une part dans un génome unique, une combinaison unique de gènes qui engendre un être, une personne. Ces gènes viennent d'ascendants multiples. Ces gènes comportent ainsi en eux l'humanité tout entière ; notre génome « patrimoine de l'humanité⁵²⁵. » La génétique porte alors en elle la révélation qu'en chaque être est présente toute l'Humanité, que l'Humanité est une.

« Tu m'as déjà donné ». Les gènes hérités au fil de l'évolution, hérités par nos ascendants, font écho à la diachronie explicitée par Levinas pour nous révéler *au-delà de l'essence* et notre responsabilité pour autrui. « La responsabilité pour autrui ne peut avoir commencé dans mon engagement, dans ma décision. La responsabilité illimitée où je me trouve vient d'en deçà de ma liberté, d'un "antérieur-à-tout-souvenir" d'un "ultérieur à tout accomplissement" du non-présent [...] d'un en deçà ou d'un au-delà de l'essence⁵²⁶. »

Si la génétique révèle qu'en chaque être il y a toute l'humanité, elle nous révèle conjointement une responsabilité pour autrui intrinsèque à l'Homme. Responsabilité vis-à-vis d'autrui qui nous rend humain et pleinement sujet.

« Ignorance de l'être et de la mort, qui ne saurait être ni une évasion, ni une lâcheté, ni une chute dans le quotidien ; ni le courage du suicide, encore intéressement, et où le sujet, par crainte de mourir ou par horreur de l'*il y a*,

⁵²⁴ *Idem.*

⁵²⁵ UNESCO, *Déclaration universelle sur le génome humain et les droits de l'homme*, 11 nov. 1997.

⁵²⁶ Levinas E., *Autrement qu'être ou au-delà de l'essence*, Paris, Livre de Poche, [1974] 2004, p. 24.

tomberait plus sûrement sous leur domination. Ignorance et ouverture, indifférence à l'égard de l'*Essence*, désignée dans le titre de ce livre par la tournure barbare de "autrement qu'être", mais qui doit mesurer toute la portée du désintéressement et qui, indifférence ontologique, est le terrain nécessaire à la distinction entre vérité et idéologie. Indifférence qui n'est pas purement négative, car, dans un autre sens, elle est non-indifférence : non-indifférence pour l'autre, pour Autrui. La différence même entre moi et l'autre, est non-indifférence, est l'*un-pour-l'autre*⁵²⁷. »

Indifférence à l'*Essence*, *dés-inter-essement* qui nous libère pour vivre l'*un-pour-l'autre*. La génétique restaure alors un chemin vers un absolu éthique à une époque où l'on peine à avoir une métaphysique commune pour le fonder. Le régime du don, le *dés-inter-essement*, ce l'*un-pour-l'autre*, semble bien au cœur des mécanismes de la transmission des gènes d'une génération à l'autre.

Comment installer ce régime du don et la responsabilité pour autrui dans notre société ? Pourquoi légiférer ?

Pourquoi légiférer ? Un commandement d'amour ?

– *Amour et Justice en concurrence sur la question de l'information de la parentèle en génétique ?*

Dans le cadre de la transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine, on s'est beaucoup interrogé sur la nécessité de légiférer. Cela revient à s'interroger sur les raisons et les limites d'une judiciarisation de la médecine, soit le rapport entre finalité du Droit et risque de déshumanisation des rapports médecin-patient. La Justice peut-elle régir l'ensemble de nos relations et de nos besoins rendant par là même inutile tout apport de l'amour ou de la charité ? Gildas Richard nous éclaire dans son texte *Charité et Justice (indispensable charité)*⁵²⁸. Hegel, dans ses *Principes de la philosophie du droit*, dit à propos de la lutte contre la "misère"

⁵²⁷ *Idem*, p. 273.

⁵²⁸ Richard G., « Charité et Justice (indispensable charité) », in *philo.pourtous.free.fr*, <http://philo.pourtous.free.fr/Articles/Gildas/charite.htm>

et la “détresse” des hommes, que “l’état public” est “d’autant plus parfait que ce qui est laissé à l’initiative de l’individu selon son opinion particulière est moins important en comparaison de ce qui est assuré d’une manière universelle”. Entendre dans l’initiative de l’individu la bienfaisance ou la charité ; le rôle de l’État étant de “rendre cette aide inutile”. C’est ici sous-entendre que Charité et Justice sont en concurrence, mais Gildas Richard nous rappelle les contenus propres de la charité. « La charité peut donner ce qu’il ne serait pas injuste de ne point donner ; elle peut donner ce qui par nature ne peut être revendiqué⁵²⁹. »

Ricœur évoque cette différence radicale entre Amour et Justice, l’un étant dans la logique de la *surabondance*, l’autre dans la logique d’*équivalence*⁵³⁰. La justice recherche la parité, l’égalité, la symétrie ; les relations deviennent contractuelles, juridiques. Le médecin demande une attestation pour le dossier médical. Dans un monde de justice pure, il n’y aurait aucune place pour le don, le pardon, la confiance, pour un sourire, une main tendue. Ainsi, « la charité existe encore et demeure irréductible à toute justice, là même où il s’agit de contenus pouvant être apportés par l’une ou par l’autre, dans la mesure où l’apport de ces contenus est accompagné par un don d’un autre ordre, que la charité seule peut accorder. [...] la façon de donner ne peut être tenue pour indifférente, ni même pour secondaire⁵³¹. »

Faire régner le Droit, n’est-ce pas faire le règne de la revendication, du rapport de force ? Et ainsi de la nécessité de conformer nos désirs à ce qui peut être revendiqué ou de créer des droits subjectifs à merci, excluant toute possibilité d’un don ?

C’est ce qu’évoque Simone Weil dans *La Personne et le Sacré* :

« Non seulement la notion de droit implique celle de la force, mais elle exclut dans la même mesure celle d’amour⁵³². »

⁵²⁹ *Idem.*

⁵³⁰ Ricœur P., *Amour et Justice*, *op. cit.*, p. 37.

⁵³¹ Richard G., art. préc.

⁵³² Weil S., *La Personne et le Sacré*, *op. cit.*, p. 12.

Comment accepter une loi sur la transmission de l'information à la parentèle dans ce contexte, alors que la relation entre apparentés est en jeu ? Alors que cela exclurait, aux dires de Simone Weil, tout amour ?

Il y a donc lieu de se demander, avec Gildas Richard, « si, au rebours de la position hégélienne, ce n'est pas la justice qui doit être regardée comme un pis-aller, une déplorable nécessité, qui dans l'idéal devrait laisser place à la charité. »

Baruch Spinoza nous répond peut-être :

« Si les hommes étaient ainsi disposés par la Nature qu'ils n'eussent de désir que pour ce qu'enseigne la vraie Raison, certes la société n'aurait besoin d'aucunes lois, il suffirait absolument d'éclairer les hommes par des enseignements moraux pour qu'ils fissent d'eux-mêmes et d'une âme libérale ce qui est vraiment utile. Mais tout autre est la disposition de la nature humaine ; tous observent bien leur intérêt, mais ce n'est pas suivant l'enseignement de la droite Raison ; c'est le plus souvent entraînés par leur seul appétit de plaisir et les passions de l'âme (qui n'ont aucun égard à l'avenir et ne tiennent compte que d'elles-mêmes) qu'ils désirent quelque objet et le jugent utile. De là vient que nulle société ne peut subsister sans un pouvoir de commandement et une force, et conséquemment sans des lois qui modèrent et contraignent l'appétit du plaisir et les passions sans frein⁵³³. »

– *Nécessité et insuffisance du Droit pour informer sa parentèle : indispensable charité*

Nécessité donc du Droit, des lois qui *modèrent et contraignent l'appétit du plaisir et les passions sans frein* qui existent - malgré notre volonté peut-être, mais bel et bien - aussi bien chez le professionnel de santé, que chez le patient. Le quotidien, la fatigue nous rappelle Éric Fiat⁵³⁴ peuvent entraîner ses passions, cette « non-maîtrise », cette absence de charité. C'est alors que le droit est le rempart qui

⁵³³ Spinoza B., « De la servitude de l'Homme », proposition 37, in *Ethique, op. cit.*, p. 252.

⁵³⁴ Fiat E., « Du Droit à l'éthique », in *Conférence de l'Espace éthique/IDF*, octobre 2015.

assure *au moins* le respect de la personne ou des apparentés qui pourraient bénéficier de l'information génétique.

Nécessité du Droit, des lois, des régulations pour édifier le cadre objectif d'une juste relation thérapeutique, mais insuffisance du droit. Le Droit inscrit le soin en référence à un « tiers authentique ». Il est nécessaire pour contraindre certains désirs, éduquer certaines passions des deux parties. Mais le Droit ne suffit pas à établir ni à nourrir la relation de soin, trésor d'humanité transmis pendant des siècles de pratique médicale. *Du droit à l'éthique*, pour reprendre Éric Fiat, à entendre comme le passage du Droit à l'Éthique et comme la revendication d'un droit à l'éthique, dans le soin en particulier.

La justice ou le Droit peuvent être perçus comme un tuteur, un éducateur, qui rappellent ce que devraient être les relations entre les personnes malgré les conflits familiaux et tous les contextes sociétaux et humains qui nous en éloignent. Par l'enquête réalisée auprès des professionnels de santé⁵³⁵, nous rappelons ici que 60% des répondants avaient déclaré avoir été témoins de refus d'informer la parentèle en raison, essentiellement, de conflits familiaux (69% des refus). Dans 68% de ces cas, ils ont pu observer qu'après un temps d'appropriation, par l'identification dans la famille d'une personne relais ou à l'aide d'un suivi psychologique, les personnes ont finalement accepté que l'information soit transmise à leurs apparentés.

On peut se demander si, sans la loi, ces situations familiales douloureuses et conflictuelles n'auraient pas dominé sur la capacité de résilience, de dépassement de chacun pour vivre leur responsabilité. Le Droit ne peut pas imposer une norme qui ne serait qu'éthique (ce serait totalitaire), il doit être au service d'une pratique et à visée éthique.

Pourrait-on comparer l'article de loi relatif à la transmission de l'information génétique à la parentèle, dans sa version de 2011, à une expérimentation de « Aimer son prochain comme soi-même », en langage religieux, ou de fraternité, pour reprendre le lexique républicain, ou encore l'expérience de considérer l'autre comme soi-même ? Cet article de loi est-il un impératif moral imposé de manière

⁵³⁵ Projet « Information à la parentèle en génétique humaine » - Annexe II.

totalitaire ou un commandement d'amour, ou encore une invitation à une pratique sociale et à une visée éthique ?

On pourrait envisager cet article de loi comme le commandement *Aime-moi !* que pourrait formuler un apparenté par son droit de connaître une information génétique susceptible de lui sauver la vie, de diminuer l'expression d'une maladie ou de lui permettre d'exprimer des choix sur son existence et donc d'exercer sa liberté. Pour Paul Ricœur, ce commandement est « l'amour lui-même » exprimé. « L'amour est objet et sujet du commandement [...] le commandement d'amour se révèle irréductible, dans sa teneur éthique, à l'impératif moral⁵³⁶. »

Il s'agit ici de mettre en relation la pratique avec le droit, de relier amour et justice en quelque sorte, d'accepter les tensions entre l'un et l'autre au service de l'exercice de l'un et de l'autre. La médecine rend déjà très sensible ce rapport interpellant les personnes sur ce qu'elles ont de plus intime. La génétique le rend peut-être encore plus sensible en ce qu'elle révèle les liens unissant les personnes.

Dans leur langage symbolique, les religions expriment cela quand elles disent que les relations entre les personnes sont comme « un échange de don désintéressé » par le fait même qu'en chacun puisqu'il est « image et ressemblance de Dieu », « se trouve la plénitude particulière de l'être » et ainsi « entre l'être pour soi-même et l'être pour les autres existe un lien très profond⁵³⁷. »

– *Légiférer pour orienter vers la charité ?*

Pourquoi informer sa parentèle en cas de maladie génétique ? Par obligation légale ou par don désintéressé ? Le cadre légal permet-il l'expression du don

⁵³⁶ Ricœur P., *op. cit.*, p. 22.

⁵³⁷ Jean-Paul II, « Le don désintéressé », in *Méditation*, NRT 134 (2012) pp. 188-200. Qui est l'homme ? Si le livre de la Genèse, au commencement, confirme qu'il est image et ressemblance de Dieu, cela signifie qu'en lui se trouve la plénitude particulière de l'être. Il est — comme l'enseigne le Concile — « l'unique créature sur terre que Dieu voulait pour elle-même » (*Gaudium et spes*, n.24). Il est l'unique création qui peut se réaliser seulement par « le don désintéressé de soi-même ». Ainsi, entre l'être pour soi-même et l'être pour les autres existe un lien très profond.

désintéressé ? Nous pensons que ce doit être la finalité du Droit. Mais comment la traduire quand on peut n'y voir qu'un régime contraignant et répressif ?

« L'amour est le gardien de la justice, dans la mesure où la justice, de la réciprocité et de l'équivalence, est toujours menacée de toujours retomber, en dépit d'elle-même, au niveau du calcul intéressé, du *do ut es* ("je donne pour que tu donnes"). L'amour protège la justice contre cette mauvaise pente en proclamant : "Je donne parce que tu m'as déjà donné" »⁵³⁸.

L'amour lié à la justice permet de sortir du rapport domination/subordination. Rapport de domination de celui qui sait par rapport à celui qui ignore ou ne comprend pas. La relation médecin-patient comme la relation entre apparentés peuvent être empreintes de cette domination. Ce sont alors des « non-relations ». Le paternalisme parfois déshonorant a été dénoncé et a conduit les personnes malades à revendiquer leur droit à l'information (loi du 4 mars 2002) et à l'autonomie. La loi du 7 juillet 2011 semble répondre à la même logique : permettre un accès à une information pour accéder et étendre l'autonomie des personnes.

Si un article de loi est vécu comme une norme imposée, déconnectée des besoins et des conséquences qu'elle engendre sur les pratiques professionnelles, il renforcera des relations de type contractuel entre les différentes personnes concernées, entraînant le sentiment d'une judiciarisation des relations, avec le risque d'un rejet de la loi par les acteurs et la perte de vue des causes profondes qui l'ont motivée. L'amour doit être une des motivations de l'édiction des règles afin que le cœur de chaque acteur puisse ressentir leur bien-fondé et se sentir motivé et conforté dans l'exercice de sa responsabilité au service d'autrui. Ne pas voir la responsabilité vis-à-vis d'autrui comme un dû, mais comme un don de soi libre. La justice par et pour l'amour.

⁵³⁸ Ricœur P., *op. cit.*, p. 10.

La responsabilité pour autrui comme médiation entre Amour et Justice

On peut donc se demander si nous n'avons pas besoin d'une médiation entre le Droit (l'éthique de responsabilité) et l'Amour ou la morale (l'éthique de conviction).

- *L'information de la parentèle ou le tiers comme garant de l'équilibre entre Amour et Justice*

La responsabilité pour autrui est au cœur du dialogue entre Amour et Justice. Levinas définit la responsabilité comme «la structure essentielle, première, fondamentale de la subjectivité [...] J'entends la responsabilité comme responsabilité pour autrui, donc comme responsabilité pour ce qui n'est pas mon fait, ou même ne me regarde pas. [...] dès lors qu'autrui me regarde, j'en suis responsable, sans même avoir à prendre de responsabilités à son égard ; sa responsabilité m'incombe. C'est une responsabilité qui va au-delà de ce que je fais [...] la responsabilité est initialement un *pour autrui*. Cela veut dire que je suis responsable de sa responsabilité même⁵³⁹. »

Ce passage peut nous faire réfléchir sur les différentes relations engagées dans l'information à la famille en cas de maladies génétiques et en particulier celles impliquant les personnes qui accompagnent le patient auquel il incombe d'informer ses apparentés. Comment s'exercent le devoir de justice et l'amour du conseiller génétique et du médecin vis-à-vis du patient et vis-à-vis des apparentés de celui-ci ? En quoi consiste notre responsabilité vis-à-vis de nos apparentés génétiques ?

Avec l'éclairage de Levinas, le médecin prescripteur, le généticien ou le conseiller en génétique – par l'information délivrée au patient – deviennent responsables des faits du patient parce qu'ils ont été regardés par lui, parce qu'ils ont vu son « visage ». « C'est la proximité d'Autrui, qui ne se peut que comme responsabilité pour autrui [...] Sans la proximité d'autrui dans son visage, tout s'absorbe, s'enlise, s'emmure dans l'être [...] absorbant le sujet même auquel il se

⁵³⁹ Levinas E., *Éthique et Infini*, op. cit., pp. 91-92.

dévoile⁵⁴⁰. » De même, la responsabilité du législateur est alors d'édicter des lois permettant l'expression des responsabilités de chacun pour l'autre.

La transmission de l'information à la parentèle introduit le tiers. Or, c'est ce même tiers qui, chez Levinas, garantit l'éthique de la responsabilité. « Être, à partir de la signification de l'approche, c'est être avec *autrui* pour le tiers ou contre le tiers ; avec *autrui* et le tiers contre soi », ce qui doit conduire la Raison au désintéressement, et « en ce désintéressement — quand, responsabilité pour l'autre, il est aussi responsabilité pour le tiers — se dessinent la justice qui compare, rassemble et pense, la synchronie de l'être et la paix⁵⁴¹. »

Levinas définit la justice comme n'ayant de sens « que si elle conserve l'esprit du *dés-inter-essement* qui anime l'idée de la responsabilité pour l'autre homme⁵⁴². »

Il nous semble que Finkielkraut appelle « philosopher » ou « assagir l'amour » la construction de cette médiation.

« Contre sa propre *hybris*, contre sa propre impatience, la morale elle-même a besoin de méthode et de précautions. La justice sociale ne peut s'exercer qu'au double détriment des privilèges qui cherchent à se perpétuer dans l'indifférence à leurs victimes, et de la justice populaire qui, en parlant au nom de la victime universelle, débouche inévitablement sur le lynchage.

L'amour rappelle à l'Autre, à sa faiblesse, à son visage, à son unicité, un monde toujours sur le point de se noyer dans les eaux glacées du calcul égoïste ou de la pure et simple administration des masses humaines.

Mais il faut aussi à cet amour de l'autre homme un discernement et un souci de la vérité qui le restituent au calcul, le contraignent à "l'étude réfléchie de problèmes sans cesse renouvelés" (Georges Hamel, *Le Talmud, le folklore et le symbole*) et lui rappellent constamment que l'altérité n'a pas de titulaire, que la cause n'est jamais entendue, et que la question : qui est le prochain ? ne peut recevoir de réponse abstraite ou définitive. Comme si, au

⁵⁴⁰ Levinas E., *Autrement qu'être ou au-delà de l'essence*, op. cit., p. 279.

⁵⁴¹ *Idem*, p. 33.

⁵⁴² Levinas E., *Éthique et Infini*, op. cit., p. 96.

commandement de l'aimer que nous signifie le visage du prochain, s'ajoutait l'ordre de philosopher, c'est-à-dire en renversant l'étymologie, d'assagir l'amour, de résister par l'exercice continu de la raison à la tentation de donner à l'autre homme une figure unique et immuable. "Dans la proximité de l'autre, tous les autres que l'autre m'obsèdent, et déjà l'obsession crie justice, réclame mesure et savoir, est conscience" (E. Levinas, *Autrement qu'être*)⁵⁴³. »

L'autre et l'appel des autres à travers lui exigent un discernement qui joint Amour et Justice. Notre thèse met en évidence que, au regard de la génétique, la responsabilité pour autrui (l'autre et les autres) pourrait être la clé de ce discernement aussi bien à la base de l'éthique de conviction que de l'éthique de responsabilité, en acceptant faute de mieux ces deux expressions traditionnelles qui risquent d'appauvrir le concept de responsabilité.

Mais cette vision n'est-elle pas naïve au regard des potentialités de la génétique ?

- *Conditions d'une éthique de responsabilité face aux potentialités de la génétique : entre création, révélation et rédemption*

La génétique présente une dialectique très importante entre le réel qui nous précède, la révélation qui nous en est faite et les promesses d'action, liées aux découvertes scientifiques et techniques. En effet, l'information génétique comme nous l'avons définie plus haut – processus de construction et d'interprétation qui relève de plusieurs interlocuteurs – est la condition principale du respect de la dignité des différents acteurs concernés puisqu'elle conditionne l'exercice de leurs responsabilités : les choix, les actions, etc. Une part de la difficulté qui nous arrête est d'unir et de distinguer les responsabilités qui incombent aux différents acteurs dans les différentes étapes de ce processus qui va de la recherche, à la connaissance, au soin et jusqu'au service d'autrui. La génétique est prise entre son présent (réalité des connaissances) et son futur (hypothèses scientifiques et pouvoirs techniques)

⁵⁴³ Finkielkraut A., *La sagesse de l'amour*, Paris, Gallimard, Poche, coll. « Folio essais », [1984] 2012, pp. 190-191.

dans une tension très forte. Elle est ainsi en quête des repères éthiques dont elle a besoin pour respecter la finalité de ses usages : l'amélioration de la santé des personnes, alors même qu'elle découvre chaque jour des terres inconnues, déjà présentes ou fabriquées.

La question des finalités des usages de la génétique renvoie à la question de la finalité de la recherche et de la médecine. Est-ce la santé des personnes qui est visée ou une normativité scientifique, sociale et économique ?

La question est aussi de savoir dans quelle mesure les personnes ne sont pas uniquement assujetties à certaines promesses de la génétique en dépit des avancées concrètes encore faibles qu'elle permet pour leur santé.

Au regard des auteurs de science-fiction les plus créatifs, on perçoit que la génétique pose ici des questions qui touchent notre dimension métaphysique. Dans quel ordre doit-on alors envisager les différents enjeux et comment proposer un cadre de discernement ?

Reprenons peut-être la temporalité de toute découverte génétique et ses impacts. D'abord, une hypothèse scientifique qui peut aboutir à une découverte médicale et nourrir ainsi une relation entre le médecin et un patient dans l'évaluation d'une situation singulière. Apparaissent ensuite les conséquences sociales de cette évaluation : prise en charge médicale avec un corpus d'acteurs, prise en charge psychique et peut-être spirituelle, mais également impact socio-économique. Assurance maladie, mutuelle, emploi, assurances, banques, logement : de nouveaux rapports s'instaurent. De même, le rapport avec sa famille et ses proches, d'autant plus touché dans le cas de la génétique qu'elle concerne potentiellement leur santé.

La responsabilité du scientifique, du médecin et du législateur n'est pas la même à chacune de ces étapes. Les confondre met en péril la compréhension de l'information génétique, le discernement des finalités des différentes étapes et ainsi l'exercice des responsabilités de chacun des acteurs.

Une réflexion de Franz Rosenzweig peut nous éclairer ici. Quand il décrit l'histoire humaine, il la séquence en trois temps : la Création, comme l'éternel

avant, la Révélation, comme l'éternel présent et, enfin, la Rédemption, comme l'éternel pas encore.

La Création, encore appelée genèse, peut être rapprochée de l'existence préalable du génome sans qu'on parvienne à le déchiffrer réellement, ni pour lui-même ni dans son fonctionnement. La science, la recherche exercent leur responsabilité à ce niveau temporel.

La Révélation, considérant la génétique, peut être le phénotype des individus, la manière apparente dont s'exprime et se révèle le génome. C'est aussi le moment du test génétique et du diagnostic, celui de la révélation d'un trait génétique, hérité et partagé, signe ou cause d'une maladie, qui appelle ainsi une relation avec le médecin et définit par la suite les soins à apporter. C'est le présent du patient, moment de la responsabilité du corps médical.

Vient ensuite la Rédemption : acceptation, transfiguration et exemplarité, qui renvoient à l'expérience de la responsabilité à l'égard de soi et du tiers, aux potentialités de la révélation pour et par d'autres. C'est sans doute à ce moment que doivent être appréhendées les différentes conséquences de la révélation dans les rapports à autrui, donc leur organisation et régulation sociétales. C'est ici que peut intervenir le Droit, expression de la responsabilité envers l'autre qui contient les autres : le patient, ses apparentés, la société... Le Droit au service de l'amour vrai et désintéressé !

La responsabilité des différents acteurs dans cette temporalité n'a de réalité que s'ils assument chacun la responsabilité des autres. Le scientifique doit exercer sa responsabilité dans l'accroissement des connaissances de la création en vue de la responsabilité du corps médical et de celle du patient vis-à-vis de lui-même, de ses apparentés et de la société. Il s'agit de poursuivre la recherche et la quête de la connaissance sans peur, mais de n'en faire la révélation qu'au moment et qu'avec le discernement qui favorise les responsabilités conséquentes. De même, la société et les règles qui la composent doivent prendre en compte et favoriser la responsabilité des acteurs scientifiques et médicaux. Il s'agit d'accueillir avec bienveillance et discernement la créativité des acteurs, d'accompagner l'espérance avec sagesse, d'« assagir l'amour ». Il s'agit pour chacun de poursuivre ses efforts

comme si les limites de notre savoir et de notre puissance n'existaient pas, en les assumant comme un stimulant de la responsabilité pour soi, pour autrui et pour l'humanité.

Ainsi, on peut dire que la science génétique est de l'ordre de la connaissance du réel, la médecine de l'ordre de la révélation qui en est faite au corps soignant et au patient, la responsabilité pour autrui de l'ordre de l'action des uns et des autres. Pour revenir à notre proposition que la génétique contribue à relier Amour et Justice, nous pensons que la responsabilité pour autrui qu'elle convoque par son éloge de la vulnérabilité, comme la loi de 2011 l'a souligné en ce qui concerne la transmission de l'information à la parentèle, est le pivot de ce lien. Amour préalable à la Justice et Amour incarnée par la Justice. La règle que nous proposons est de considérer l'éthique comme un médiateur entre le droit positif et notre vocation à assumer l'essence relationnelle, ou l'*au-delà de l'essence*, de l'humain.

CONCLUSION

LE CHEMIN DE L'HOMME À L'ÈRE DE L'*HOMO GENETICUS*

La thèse ici proposée est que la génétique, au-delà de sa réponse à une volonté de prédiction et de maîtrise, nous montre nos liens avec les autres au sein de la famille humaine et notre vulnérabilité intrinsèque. Par ces deux révélations, la génétique n'est plus uniquement le chemin pour accéder à une meilleure connaissance et maîtrise de notre avenir pour en diminuer les épreuves. Elle est aussi le chemin pour comprendre et vivre l'interdépendance qui nous constitue par la responsabilité pour autrui.

Génétique : révolution, révélations.

La biologie moléculaire et la découverte de la génétique ont permis une évolution scientifique majeure modifiant nos conceptions philosophiques et anthropologiques. Ces modifications bouleversent les pratiques de la médecine et de l'accompagnement des personnes malades. Révolution et révélations. C'est un mouvement circulaire, car c'est aussi par des conceptions philosophiques et anthropologiques que la science progresse et que les pratiques évoluent.

– *Révolution génétique ou assouvir nos pulsions de savoir et de maîtrise*

Dans le premier chapitre, nous avons décrit la soif ontologique de savoir, soif de comprendre les mécanismes du vivant, en particulier le désir naturel de lutter contre les phénomènes pathologiques, voire de les prévenir ou de les éviter. Ce désir s'oriente avec l'évolution des sociétés occidentales vers un désir de santé parfaite. C'est dans ce contexte que s'inscrivent nos rapports à la génétique et à la médecine prédictive.

Génétique, révolution du savoir. La génétique est un champ scientifique et médical en pleine expansion. La découverte du langage génétique et des mécanismes d'expression du gène a révolutionné le monde scientifique : Transcription de l'ADN et traduction de l'ARN *messenger* qui permettent la production des molécules responsables, pour une large part, de notre phénotype. La

découverte du polymorphisme de l'ADN et de mutations délétères au sein des gènes a donné accès à un champ de connaissance inouï : fin de l'errance diagnostique et accès à une prise en charge médicale et à des aides sociales pour bon nombre de personnes. Elle a également permis la compréhension de pathologies et donné une capacité de prévention, voire de prédiction dans certains cas. La présence de la mutation chez une personne asymptomatique peut parfois rendre compte d'un risque augmenté de développer la maladie, voire rendre compte d'un état pathologique futur. Place à la recherche et au développement de stratégies thérapeutiques innovantes, etc.

Dès lors, l'accès à notre statut génétique semble receler les clés de notre état de santé à venir et, peut-être, notre destin. C'est ici que notre pulsion « épistémophilique » et notre volonté de maîtrise et de toute-puissance sont largement convoquées. C'est en effet ici que la recherche tente de se déployer à grande vitesse : séquençage à très haut débit, projets de recherche internationaux pour augmenter les cohortes afin de définir les niveaux de corrélation génotype-phénotype, associée dans certains projets à d'autres facteurs d'influence : épigénétique, molécules qui nous constituent, etc. De nouvelles techniques pour modifier le génome se développent également.

Accès à notre génome et ses *variants*, capacité croissante de le modifier, etc. Sommes-nous en présence d'une vocation médicale ou d'un fantasme de réponse à nos pulsions ? Savoir pour maîtriser notre avenir, voire le transformer, savoir pour nous transformer et répondre alors à différents critères de performance, de santé idéale, etc. Nous observons bien que la frontière est ténue entre la volonté d'amélioration d'un état défaillant et la volonté d'améliorer la condition de l'homme lui-même. Vers une révolution de la médecine ?

Je peux agir donc je dois ? Transformation de l'agir humain par le possible. Dans *Le Principe Responsabilité*, Jonas dépeint les modifications dans l'agir humain par l'avènement de la technique et il est aisé de les extrapoler à l'ère de la génétique. La volonté de maîtrise de l'Homme sur la nature existe dès l'Antiquité, mais avec la pensée que rien ne toucherait à la nature des choses, une sorte

d'« invulnérabilité de l'ensemble » quel que soit l'agir humain⁵⁴⁴. On s'intéressait à l'action elle-même dans son court-terme, dans l'ici et le maintenant. « Le long cours des conséquences était abandonné au hasard, au destin ou à la providence⁵⁴⁵. » Or, la technique puis les technosciences ont provoqué dans l'agir humain un changement considérable d'échelle dans le temps et dans l'espace.

De l'immédiateté intime, on passe à un agir collectif aux conséquences lointaines. Ont été découverts les dommages sur la nature et ainsi la vulnérabilité critique de celle-ci. A été découverte la transmission des gènes d'une génération à l'autre et avec elle la transmission de mutations pathologiques. De la santé apparemment individuelle, on est passé à des conséquences pour les générations futures. Aussi, il devient d'autant plus impératif de savoir. Cependant, malgré l'accroissement permanent de nos connaissances et de notre capacité à prévoir ou prévenir les conséquences de notre agir, « le savoir prévisionnel reste en deçà du savoir technique ». Alors, « le gouffre entre la force du savoir prévisionnel et le pouvoir du faire engendre un nouveau problème éthique. Reconnaître l'ignorance devient ainsi l'autre versant de l'obligation de savoir et cette reconnaissance devient ainsi une partie de l'éthique qui doit enseigner le contrôle de soi toujours plus nécessaire de notre pouvoir excessif⁵⁴⁶ ».

Mais la génétique ne diminue-t-elle pas ce gouffre en ce qui concerne la personne humaine et son devenir ? La génétique ne permet-elle pas le dépassement des ignorances et des énigmes ? Ne nous permet-elle pas « la réussite d'une domination maximale sur les choses et sur l'homme lui-même [qui] semblerait être l'accomplissement de sa vocation⁵⁴⁷. » « Orgueil de la performance », accès au « rayonnement de l'extension de son pouvoir ».

Même si la génétique le permettait, le risque déjà dénoncé par Jonas d'« un rétrécissement du concept que l'homme a de lui-même ainsi que de son être » serait à son comble. Homme objet, acteur de son évolution ?

⁵⁴⁴ Jonas H., *Le Principe Responsabilité*, op. cit., p. 25.

⁵⁴⁵ *Idem*, p. 28.

⁵⁴⁶ *Ibid.*, pp. 30-34.

⁵⁴⁷ *Ibid.*, p. 36.

– *Irréductibilité de l'Homme à son génome : révélation d'un mystère par la génétique*

La génétique elle-même nous invite au refus de la réduction de l'existence humaine à un destin génétique : épigénétique, mode de vie, expression variable du génome, dynamique du vivant. La génétique est empreinte d'incertitudes et révélatrice du mystère de l'existence. De plus, connaissons-nous réellement les conséquences à long terme des manipulations génétiques ? Ainsi, cette reconnaissance de l'ignorance de Jonas fait écho à notre appel à la prudence, à l'humilité et à l'impératif de développer une éthique de l'incertitude dans le cadre de l'information génétique.

La transformation de l'agir humain implique une transformation de l'éthique. Comment accompagner nos nouveaux pouvoirs pour qu'ils ne deviennent pas une malédiction pour l'homme ? Face à une prouesse technique envisageable, la question que l'on peut se poser est la suivante : va-t-on vers une amélioration ou un « méliorisme » ? « Du point de vue théorique, il convient déjà de bien distinguer entre une amélioration relative (passage du mauvais au bon) et l'aspiration à un perfectionnement absolu, que l'on peut nommer avec H. Jonas "méliorisme"⁵⁴⁸. » Dans le premier cas, il s'agit d'états de la réalité que l'on peut disposer sur une échelle de référence déterminant le bien. Dans le second cas, « on se rapporte à un absolu, à un idéal supérieur qui relève de l'ordre d'une utopie du bien⁵⁴⁹. » La médecine « se trouve au croisement de deux logiques : le meilleur peut devenir l'ennemi du bien. Car on s'expose ouvertement à un risque de démesure en croyant que la modification continue d'un état de choses (ce que Bergson nomme la "frénésie") ne provoque que des bienfaits et permet d'approcher d'une norme parfaite⁵⁵⁰. »

Un génome amélioré, un génome parfait. Quels en seraient les critères, les normes et qui en déciderait ? Claude Bruaire nous interroge : « Chacun, avec

⁵⁴⁸ Folscheid D. et Wunenburger J.-J., « La médecine de l'amélioration », in *Philosophie, éthique et droit de la médecine, op. cit.*, p. 221.

⁵⁴⁹ *Idem*, p. 222.

⁵⁵⁰ *Ibid.*

l'histoire singulière de sa vie charnelle, dans l'assomption du corps qu'il habite, supporte-t-il la prédétermination, la confection artificielle, la manipulation technique préalable, la décision sélective à l'origine⁵⁵¹ ? » Bernard Baertschi juge que « Toutes les manipulations génétiques qui auraient pour but ou pour effet de modeler une image déterminée de l'homme sont immorales⁵⁵². »

Nous avons vu dans le dialogue entre Socrate et Alexandre Jollien, le caractère illusoire et parfois dévastateur de la notion de *norme*.

– *De l'art médical en génétique humaine : pour une éthique de l'incertitude*

En médecine, il nous semble que la question entre amélioration et « méliorisme » se rapproche de la distinction dans la conception du soin entre *care* et *cure*. Dans le *cure*, même si la plupart des professionnels de santé s'ancrent dans une réalité plus complexe allant du soulagement de la personne à sa guérison complète, il y a la volonté de guérir, de contrer les erreurs de la nature, de viser la situation idéale de recouvrement de la santé. Et d'ailleurs, n'est-ce pas pour cela que nous consultons un médecin ? Guérir. Rêve accessible dans certains cas, utopie dans d'autres ? Qui n'a pas observé une profonde difficulté pour des professionnels de santé engagés de se sentir démunis, ne pouvant plus user d'aucune solution thérapeutique. Ce sentiment d'impuissance est parfois si rejeté qu'il peut conduire à la démesure, au pire, par exemple à l'acharnement thérapeutique ou, au contraire, à l'abandon total de la personne. Il reste pourtant le *care* à chaque instant de l'accompagnement. Nous l'entendons comme prendre soin de la personne qui s'oppose à « la prise en charge du patient », termes tant employés qu'on en oublie le sens : sommes-nous des paquets trimbballés sur des tringlots d'un service à un autre pour qu'on nous ouvre, nous découpe, nous examine, sans bouger, patiemment ?

Bien entendu, il convient de perfectionner les techniques et les stratégies préventives et thérapeutiques en vue de traiter la maladie ; dans le cas de la

⁵⁵¹ Bruaire C., *Pour une éthique de la médecine*, Paris, Fayard, 1978, p. 96.

⁵⁵² Baertschi B., « L'homme et son espèce », in *La bioéthique au pluriel*, John Libbey Eurotext/Association Descartes, 1996, pp. 24-25.

génétiq ue, il s'agit de perfectionner les techniques pour agir sur la mutation responsable de l'état pathologique des personnes. Quelles mutations viser ? Là est toute la question. Exprimons ici à nouveau l'importance de définir correctement les mots : la prédiction n'est pas la prédisposition et encore moins la susceptibilité. Une mutation à pénétrance totale n'est pas une mutation augmentant fortement le risque d'une maladie et encore moins une mutation semblant donner un terrain favorable à l'expression d'une maladie. Exprimons également le niveau d'incertitude relatif aux données génétiques. Notre rapport au risque et à l'incertitude est à assainir et une éthique de l'incertitude est à développer, tant chez les professionnels de santé que dans le grand public.

Dans la majorité des situations, la mutation génétique décelée augmente les risques de développer la maladie considérée. Nous sommes dans le domaine des statistiques, des probabilités. L'incertitude semble alors primer sur la certitude. De plus, nous l'avons montré, le passage d'une donnée à une information personnelle pour le patient considéré comporte une série d'étapes interprétatives sujettes à la subjectivité de chacun, à son rapport avec la génétique ainsi que, nous l'avons vu, à sa conception de la nature. Il ne s'agit pas de dénigrer l'accès à ces connaissances, bon nombre permettant de mettre en place des stratégies de prévention et de diminution des risques, mais de les mettre à leur juste place dans l'arsenal thérapeutique, car ces données, éminemment personnelles, font l'objet de convoitise de la part de différents acteurs, en particulier, économiques.

L'épigénétique et la variabilité d'expression d'une maladie – sans qu'on n'en puisse comprendre formellement les mécanismes ou les causes – reflètent la puissance du vivant et font jaillir le mystère de l'existence de chacun. La dynamique du vivant, son adaptation à son environnement, sa capacité évolutive pour se préserver et se transmettre, ne nous semblent pas une énigme, mais bien plus un mystère « parce que le mystère est moins ce que nous devons comprendre que vivre »⁵⁵³. La génétique nous confirme peut-être ce que nous pressentions dans l'expérience de nos vies : notre irréductibilité à notre destin génétique. Elle nous invite alors à la *démaîtrise*. Il nous semble que celle-ci nous rend plus libres que le pari illusoire de la toute-puissance et de la santé parfaite. La révélation de notre

⁵⁵³ Fiat E., *Corps et âme, op. cit.*, p. 25.

vulnérabilité génétique, conjuguée à cette dynamique vitale, exclut la tentation de figer la personne dans un génotype singulier et dans le destin qui semblerait lui être lié. Cette impossible objectivation de l'être humain, irréductible à un corps seul, mais bien un corps, une âme et un esprit, ne rend-elle pas compte du caractère sacré de la vie ? Cela voudrait-il dire qu'il ne faut en rien y toucher ? Non, bien entendu, mais cela nous oblige. Les décisions prises dans le secteur de la recherche génétique, comme dans la thérapeutique, gagneront à tenir compte de ce caractère sacré de la vie, de ce mystère qui « ne suscite pas convoitise » comme un secret, mais « qui rend humble », pour poursuivre le principe de Jonas : « Agis de façon que les effets de ton action soient compatibles avec la Permanence d'une vie authentiquement humaine sur terre⁵⁵⁴ ! »

La génétique est science, mais elle est aussi incertitude et mystère. La génétique est code et langage, réalisée par des mécanismes rigoureux et soumis à des facteurs d'influence variés. Elle est alors empreinte d'incertitudes et devient nécessairement science herméneutique, sujette à une quantité toujours plus grande de données et à une série d'interprétations de nombreux acteurs aux intérêts et psychologies divers. Les différents acteurs impliqués doivent être éduqués à cette incertitude et la complexité de la génétique doit appeler la pluridisciplinarité pour que le patient puisse accéder à une mise en forme personnalisée de l'ensemble et ainsi exercer librement ses choix et ses responsabilités.

Ainsi, la génétique révèle que les promesses épistémologiques et thérapeutiques qu'elle réalisera n'effaceront pas la vulnérabilité de notre génome et de son expression, témoin parmi d'autres du caractère mystérieux de chaque personne humaine. Une vulnérabilité biologique, physique, génétique qu'on ne peut totalement maîtriser, mais qui doit faire l'objet de toute l'attention du corps scientifique et soignant pour améliorer nos conditions de vie, pour lutter contre les maladies. Retournement de situation : de la maîtrise à la *démaîtrise*, de la science formelle à l'herméneutique, de la faiblesse de la vulnérabilité à son caractère sacré : révolution ! *Démaîtrise* et attention du corps soignant, n'est-ce pas contradictoire ? La *démaîtrise* dont nous parlons dans ce travail n'est pas un principe d'inaction,

⁵⁵⁴ Jonas H., *op. cit.*, p. 40.

n'est pas le désintéret de la situation qui, par nature, n'est pas totalement maîtrisable, n'est pas non plus le manque de maîtrise des solutions techniques et thérapeutiques en vigueur, elle est plutôt un appel à l'humilité, au discernement en vue d'une action personnalisée et juste pour la personne considérée et les générations à venir. La *démaîtrise* s'oppose au caractère gestionnaire de la vie ou de la santé qui se déploie aujourd'hui, et invite à l'attention au corps, à l'âme et à l'esprit de la personne qui attend d'être « appelée à la vie » dans une relation par nature asymétrique.

– *La génétique ou le dépassement de l'individu : hétérogénéité de l'être et responsabilité*

La révolution génétique ne s'arrête pas là. La génétique nous révèle un génome unique issu de gènes hérités et partagés. Existence fragile et marquée par autrui. Scientifiquement, génétiquement prouvé !

En effet, une des spécificités de la génétique par rapport aux autres domaines scientifiques et médicaux est sa double dimension individuelle et familiale. Notre génome est unique et héritage des gènes de nos parents par brassage génétique au moment de la fécondation. Héritage ? Oui, part non choisie de notre existence. Sommes-nous alors en dette les uns vis-à-vis des autres ? Nous préférons la notion de lien. Notre génome, au-delà de porter une part de notre avenir, porte également une part de notre passé qui se révèle dans le présent de notre existence. La génétique est science de l'hérédité, elle change alors la portée de l'information médicale. La génétique nous fait alors sortir de l'individualité, ravive la dimension relationnelle de chacun et nous questionne ainsi sur notre responsabilité les uns vis-à-vis des autres. Elle nous révèle une altérité intrinsèque, notre autre part de vulnérabilité. Nous l'avons vu avec Achille. Son talon, unique lieu de sa vulnérabilité, évoque pour nous le lien avec sa mère, le lieu de l'expression de l'amour maternel. La vulnérabilité n'est-elle que faiblesse ? Ces liens nous sauvent de la noyade, ces liens nous font vivre, nous enrichissent de l'autre, ces liens nous rendent responsables les uns des autres, font de nous des sujets. Révélation de notre interdépendance. La vulnérabilité comme force d'unité.

Génome unique de gènes hérités et partagés. Singularité et altérité intrinsèques. Ce qui nous semblait opposé est relié par les révélations de la génétique. Celles-ci ne doivent en aucun cas affaiblir la singularité ou l'altérité que nous portons, mais bien dessiner un nouveau chemin pour l'homme.

La question de la transmission de l'information génétique à la parentèle reflète ces différents enjeux apparemment opposés qu'est le respect de l'individu, de la vie privée, de l'intimité, avec le bénéfice de l'information pour autrui parfois à hauteur de sa vie. Le cadre légal posé par la loi de 2011 en France est, aux yeux des professionnels de santé, des chercheurs de différentes disciplines et des représentants des personnes malades et de leur famille, une réponse adéquate. Deux conditions à cela.

Tout d'abord, que l'obligation légale d'informer sa parentèle porte sur les pathologies pour lesquelles il existe des mesures de prévention ou de soin et qu'ainsi le conseil génétique ne soit plus un critère d'obligation d'informer sa parentèle, mais bien un moyen d'accompagnement des personnes dans l'exercice de leurs choix et de leurs responsabilités⁵⁵⁵. En outre, les conditions de sensibilisation des personnes à la transmission de l'information à la parentèle doivent être étudiées précisément par pathologie ou groupe de pathologies étant donné l'hétérogénéité des maladies génétiques. Des outils de discernement sont à développer et un environnement de confiance mobilisant l'ensemble des acteurs est à construire autour du patient. Cet environnement requiert des formations tant sur les notions de génétique que sur l'accompagnement des personnes, ainsi que l'élaboration de parcours patient. Une personne référente et/ou personne de confiance, pour guider le patient et être garant du respect de sa compréhension, de sa temporalité, de sa psychologie et de sa dignité semble être une condition de l'exercice de sa responsabilité, librement consentie⁵⁵⁶.

⁵⁵⁵ d'Audiffret D. et de Montgolfier S., « Pratiques professionnelles et enjeux éthiques associés à l'ajout du conseil génétique dans la loi sur l'information à la parentèle en génétique humaine ? », Poster, *Assises de Génétique*, 2016 – Annexe V.

⁵⁵⁶ d'Audiffret Van Haecke D. et de Montgolfier S., "Genetic diseases and information to relatives: practical and ethical issues for professionals after introduction of a legal framework in France", in *European Journal of Human Genetics*, 2018 – <http://rdcu.be/HTY0>.

Aux sources de l'humanité et du soin.

Cette double vulnérabilité révélée par la génétique, d'une part vulnérabilité biologique par les mutations de l'ADN : l'épigénétique et, d'autre part, vulnérabilité relationnelle, impacte nos rapports à la nature, à soi et à autrui. Elle transforme, si nous l'assumons, notre regard et nos conceptions de notre place et notre responsabilité dans le monde. Quel chemin de l'Homme alors à l'ère de l'*homo geneticus* ? Ce nouveau chemin, nous nous proposons de l'éclairer grâce à Martin Buber.

– *Vulnérabilité génétique ou se préoccuper du monde*

Je suis génétiquement vulnérable, l'autre l'est également, quelles que soient ou seront les prouesses scientifiques en ce domaine. Et, je porte dans mes gènes une altérité intrinsèque, je dépends de l'autre et l'autre dépend de moi. Cela me révèle et m'oblige. Cela m'impose une responsabilité pour autrui. Je suis être de relation, je suis acteur de cette relation et c'est finalement l'ensemble de la société qui en dépend. Je sors de l'esclavage de l'individualisme et, par là même, j'exerce et sauve ma liberté qui s'accomplit dans ma responsabilité vis-à-vis de l'autre et du monde.

« Mais pour être à la hauteur de cette grande tâche, l'homme doit d'abord, par-delà tout le fatras de choses sans valeur qui encombrant sa vie, rejoindre son soi, il doit se trouver lui-même, non pas le moi manifeste de l'individu égocentrique, mais le soi profond de la personne vivant avec le monde. Et, là encore, toute notre habitude fait obstacle⁵⁵⁷. »

Or, « pourquoi faire retour sur soi-même, pourquoi embrasser ma voie particulière, pourquoi unifier mon être ? Et voici la réponse : pas pour moi. [...] Commencer par soi, mais non finir par soi ; se prendre pour point de départ, mais non pour but ; se connaître, mais non se préoccuper de soi. [...] Ce n'est pas de toi, mais du monde qu'il faut te préoccuper⁵⁵⁸. »

⁵⁵⁷ Buber M., *Le chemin de l'Homme*, Paris, Les Belles Lettres, coll. « Le goût des idées », [1947] 2015, pp. 38-39.

⁵⁵⁸ *Idem*, p. 42.

Pour Buber, ce « retour » signifie que l'homme trouve « le chemin vers la tâche particulière à laquelle Dieu l'a destiné, lui, cet homme particulier. » Le repentir par rapport à un conflit, un mensonge, la rétention d'une information vitale pour autrui « ne saurait être plus que l'impulsion qui déclenche ce revirement agissant », qui déclenche la volonté de se rajuster pour participer à la construction d'une société juste.

On peut rapprocher ce que Martin Buber exprime sur le repentir, des sentiments que peuvent introduire l'expression d'une responsabilité comme celle d'informer sa parentèle en cas de maladie génétique. Elle doit nous rendre agissants afin d'accomplir notre rôle pour le monde, pour l'humanité, pour construire une société juste. Accomplir notre vie unique. Sans croire en Dieu, nous pouvons désirer participer à la construction d'une société et d'une humanité qui nous dépassent. Dans le cas spécifique qui nous occupe dans cette thèse, le système de santé doit permettre, favoriser et contribuer à cette énergie d'action contenue dans la responsabilité du patient vis-à-vis de ses apparentés.

– *La génétique entre individualisme et collectivisme*

Génome unique *et* génome patrimoine de l'humanité ; secret médical *et* séquençage du génome entier ; frontière floue entre recherche et clinique, *et* bases de données internationales ; accès à l'information *et* acteurs économiques ; autonomie, liberté individuelle *et* responsabilité. Nous observons bien que la génétique et les enjeux qu'elle suscite mettent en exergue un mouvement alternatif entre individualisme *et* collectivisme au sein des différents systèmes l'organisant ou la légiférant. Mais nous observons concomitamment la limite de l'alternative et l'impératif d'une troisième voie : celle de la relation, de la responsabilité pour autrui, de « l'authentique Tiers » pour reprendre Buber. Individualisme ou autonomie ? Collectivisme ou fraternité et responsabilité ?

Dans *Le problème de l'homme* de Martin Buber, quelques éclairages précieux qui font écho à notre situation face à la révolution génétique.

« Les deux conceptions de la vie — l'individualisme moderne et le collectivisme moderne — sont essentiellement les résultats ou les manifestations du même état de l'homme, mais en diverses phases. La

privation d'une partie cosmique et sociale, l'angoisse cosmique et l'angoisse vitale marquent cet état, à leur confluent, d'une disposition existentielle de solitude comme on ne doit jamais l'avoir connue auparavant dans une pareille mesure. La personne humaine se sent à la fois exposée par la nature, en tant qu'être humain, comme on expose un enfant renié, et isolée, en tant que personne, au milieu du monde des hommes en tourbillonnement. La première réaction de l'esprit connaissant cette nouvelle et inquiétante situation est l'individualisme moderne ; la deuxième, le collectivisme moderne⁵⁵⁹. »

À la lumière des progrès de la génétique et des projections que l'on peut en faire de diverses manières, nous observons bien ce double mouvement décrit par Buber entre individualisme *et* collectivisme : mieux maîtriser sa propre situation, condition, sa vie et sa mort, *et* construire une société tout en répondant à ses difficultés économiques, sociales, environnementales, etc. sur la base des informations contenues dans nos gènes, patrimoine de l'humanité.

Dans l'individualisme, « afin d'échapper au désespoir dont le menace l'isolement, l'homme choisit de le glorifier. L'individualisme moderne repose essentiellement sur des fondements imaginaires [...] l'imagination ne suffit pas pour se rendre effectivement maître de la situation donnée ». Dans le collectivisme, « la personne humaine cherche à esquiver l'isolement [...] L'angoisse vitale n'a manifestement plus de raison d'être, puisqu'on n'a plus besoin que de s'adapter à la "volonté générale" et de laisser absorber sa propre responsabilité envers une existence devenue par trop compliquée par la responsabilité collective. [...] Le collectif se fait fort de fournir une sécurité totale [...] en son essence, toutefois, le collectivisme moderne est illusionnaire⁵⁶⁰ ».

Or, l'homme dans le collectif n'est pas l'homme en relation. Il n'est pas lié à l'autre dans l'expression de sa singularité, par ce qu'il apporte, lui particulièrement, à la relation, au monde. La personne est ici niée et par là, « on étouffe graduellement

⁵⁵⁹ Buber M., *Le problème de l'Homme*, Paris, Les Belles Lettres, coll. « Le goût des idées », [1943] 2015, p. 188.

⁵⁶⁰ *Idem*, pp. 189-190.

ou anesthésie du moins, dans l'être personnel, les délicates innervations qui désirent le contact avec l'autre être. [...] Le collectivisme moderne est l'ultime barrière que l'homme ait dressée devant la rencontre avec lui-même⁵⁶¹ ».

– *L'authentique tiers en génétique pour une éthique de responsabilité renouvelée dans la pratique médicale*

Et individualisme et collectivisme s'observent dans le domaine de la génétique. Glorification de la vie privée et de la maîtrise – même relative – de son avenir ou bases de données internationales interconnectables pour faire avancer la science ? BUBER invite à explorer une autre voie ou plutôt à la vivre pour vivre pleinement son existence, pour être pleinement humain. Cette voie est celle de l'autre et la question de la transmission de l'information à la parentèle nous appelle dans cette voie, la voie de « l'authentique Tiers » :

« La rencontre possible et inévitable de l'homme avec lui-même, après la fin des imaginations et des illusions, ne pourra s'accomplir que dans la rencontre de l'individu avec son prochain – et elle devra s'accomplir sous cette forme. L'individu n'aura brisé sa solitude que quand il connaîtra dans l'autre, avec toute son altérité, soi-même, l'Homme, quand il percera vers l'autre de ce point-là, en une rencontre grave et transformatrice⁵⁶². »

Comme nous l'a révélé la génétique, entre unicité et altérité intrinsèques, c'est au-delà de l'individualisme et en deçà du collectivisme que l'Homme est conduit, « sur l'étroite arête où se rencontrent le *Je* et le *Tu* », là où « s'étend le royaume de l'Entre-deux. » C'est par l'autre que se révèle l'authenticité de la personne, condition de la fondation d'une authentique communauté.

La dimension relationnelle de l'Homme, c'est *autrement qu'être*, comme nous l'avons vu aussi avec Levinas, permet un échange de dons (échange qui n'oblige en rien à une parité, un équilibre, une symétrie, un talion de bienfaisance, etc.). Responsabilité pour autrui qui est condition de notre humanité. C'est donc dans la relation que l'Homme est révélé et qu'il sera rendu capable d'exercer sa

⁵⁶¹ *Ibid.*

⁵⁶² *Ibid.*, p. 190.

responsabilité pour autrui, pour un tiers. La dimension relationnelle de l'Homme n'est pas un enfermement dans une relation à deux, mais la révélation de la présence de l'autre, du tiers en chacun et au sein même de la relation.

C'est par la qualité de la relation soignant soigné, comme celle entretenue avec un proche ou une personne de confiance, que l'homme peut être révélé dans une dimension ni individualiste ni collective, mais relationnelle à même de lui permettre d'exercer librement sa responsabilité. C'est dans cette relation personnelle que le professionnel de santé permet à son patient d'entrer en relation, dans « l'Entre-deux », avec ses apparentés. L'homme est relation, nous l'avons dit, chacun l'a sans doute vécu, la génétique nous l'a confirmé. C'est donc dans la relation qu'il pourra sortir des impasses imaginaires et *illusionnaires* qui nient l'homme, l'isolent ou le noient. C'est dans la relation que la personne humaine peut exercer son autonomie et sa responsabilité. L'autonomie ne pourra s'exercer que par une relation qui préservera la singularité, la temporalité, les facultés et la psychologie de la personne. C'est cette autonomie qui permettra l'exercice de la responsabilité de la personne vis-à-vis d'autrui, condition et expression de sa dignité.

Mais comment tout cela se traduit-il concrètement dans l'exercice de la génétique médicale ? Il convient, d'abord, de s'interroger sur la pertinence d'un test génétique pour la personne et ses apparentés, d'assumer ensuite les incertitudes, et d'élaborer l'information génétique dans un conseil pluridisciplinaire et dans le respect de la temporalité et de la psychologie de la personne. Le secret médical doit être réaffirmé et garanti en génétique pour assurer une rencontre dans la confiance. Le secret médical ne doit pas pour autant être considéré comme une fin dans l'exercice médical, en particulier dans le domaine de la génétique. Il conduirait sinon à l'isolement de la personne, à l'enfermement de l'information dans la relation soignante soignée en niant le tiers. Il doit, au contraire, permettre l'approvisionnement de l'information par la personne et la mise en condition de celle-ci pour l'exercice de sa liberté et de sa responsabilité. La présence d'une personne de confiance aux côtés de la personne malade pourrait l'aider à mieux comprendre les répercussions de la maladie tant pour elle que pour ses apparentés. Une formation des professionnels de santé, comme les associations de patients, aux

enjeux éthiques associés à l'information génétique est réclamée par tous les acteurs. Développer une éthique de l'information génétique entre capacité prédictive et irréductibilité de l'être à un destin génétique.

– *La vulnérabilité génétique renouvelle le dialogue entre Amour et Justice*

Nous avons terminé l'exploration de la génétique par un éloge de la vulnérabilité. Éloge de la vulnérabilité permis par les révélations de la génétique. Éloge qui permet la prise de conscience de notre interdépendance. La vulnérabilité appelle la relation. De toute relation émane apaisement, aide, mais également une nouvelle vulnérabilité, car notre capacité d'amour a été interrogée, bousculée, décuplée. En effet, la fragilité de l'autre et la mienne révélées dans la maladie ou dans l'imperfection de mon génome peuvent être chemin de libération. La première me permet un décentrement, l'autre a besoin de moi, je suis tout entier engagé pour lui, pour qu'il vive, pour qu'il existe ; la seconde me rend humble, disposé à m'ouvrir à l'autre, à me sentir lié à lui, source de fraternité ; *heureuse interdépendance* et responsabilité pour autrui (l'autre et les autres). Ces expériences et prises de conscience pourraient permettre la renaissance d'une société plus humaine.

Pourtant, l'annonce de la maladie génétique et les souffrances vécues de toutes origines, conduisent à des sentiments et actions contradictoires d'une personne à l'autre et d'un soignant à l'autre, ce qui interroge le couple Amour (ou charité) et Justice en chacun de nous. Le droit est donc nécessaire pour établir un cadre de référence et ne pas être soumis aux passions, sentiments variables d'un individu à l'autre, mais il ne suffit pas à rendre la relation, de soin ou avec ses apparentés, humaine. La génétique, par ses révélations et en particulier celle de notre « *autrement qu'être* », permet d'opérer une médiation entre Amour et Justice par la responsabilité pour autrui. La génétique affirme notre responsabilité pour autrui comme condition de notre humanité et donne alors une finalité à la Justice : par et pour l'Amour. La génétique restaure alors un chemin vers un absolu éthique à une époque où l'on peine à avoir une métaphysique commune pour le fonder.

L'article de loi relatif à la transmission de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique, révisé en 2011, semble répondre à cette finalité de la Justice : honorer la dimension relationnelle et donc la responsabilité pour autrui de chacun.

Il ne s'agit pas de voir la responsabilité vis-à-vis d'autrui comme une dette, mais comme un don de soi libre, condition de mon humanité.

– *Vers une société qui construit l'avenir en honorant le mystère de l'existence présente*

Nous l'avons vu, la possible expression de cette responsabilité libre du patient vis-à-vis de ses apparentés dépend aussi de celle de nombreux acteurs, du chercheur au clinicien certes, mais aussi des régulateurs et payeurs du système de santé qui, pour des enjeux le plus souvent économiques, peuvent conduire à des attitudes très protectionnistes et individualistes par peur d'une exclusion.

À ceux qui recherchent, peut-être en réaction, l'éternité ou la santé parfaite grâce aux découvertes en génétique, nous souhaitons dire que l'éternité se vit au présent. Nous ne pouvons vivre ce futur qui nous est prédit par les tests génétiques avant qu'il ne devienne lui-même présent. Le futur projeté peut s'avérer être un mensonge et nous nous en rendons esclaves par volonté de le contrer ou de le maîtriser. Nous passons alors à côté du moment que nous traversons, nous ne le vivons pas, nous lui ôtons son contenu et ses potentialités de rencontres et ainsi de joies :

« Il est une chose que l'on ne peut trouver qu'en un seul lieu au monde. C'est un grand trésor, on peut le nommer l'accomplissement de l'existence. Et le lieu où se trouve ce trésor est le lieu où l'on se trouve. [...] »

Quand même notre puissance s'étendrait jusqu'aux extrémités de la terre, notre existence n'atteindrait pas le degré d'accomplissement que peut lui donner la relation silencieuse et empreinte d'abandon à la présence vivante⁵⁶³. »

⁵⁶³ Buber M., *Le chemin de l'Homme*, op. cit., pp. 48-49.

Par les révélations de la génétique livrées dans ce travail, nous souhaitons aider les personnes malades, les familles, les professionnels de santé à l'accomplissement de leur existence et de leur rôle dans le monde. L'éloge de la vulnérabilité et du mystère de chaque existence, que nous tirons d'une compréhension totale de ce qu'est la génétique, pourrait nous faire entrer « dans la relation silencieuse et empreinte d'abandon à la présence vivante », à la réalisation de notre tâche, tâche qui n'a pas pour fin ma personne, mais le monde. Accomplissement de soi par mon attention présente au monde et à ce que je peux exercer pour lui.

Nous sommes invités à ne pas porter l'attention sur ce qui nous manque, mais sur ce que nous pouvons apporter tels que nous sommes. Cela ne veut pas dire se complaire dans la souffrance et ne pas chercher à guérir ou diminuer un handicap. Au contraire, il s'agit peut-être de faire diminuer sa souffrance en revisitant son existence, son présent pour en faire don à l'humanité et au monde, et vivre chaque instant avec et par l'autre dans l'éternité. Vivre chaque instant et en particulier chaque relation dans le respect du mystère de chacun qui réfute les élans de maîtrise et de toute-puissance, dans le respect du caractère sacré de chacun qui se vit par la prise de conscience du corps, de l'âme et de l'esprit qui est un, en face de soi. L'humilité et l'engagement s'imposent aux côtés de la personne qui souffre.

« Selon le Baal-Shem Tov, [...] tout recèle une substance spirituelle secrète qui a besoin de nous pour atteindre sa forme parfaite, son achèvement⁵⁶⁴. »

Tout recèle une substance spirituelle secrète qui a besoin de nous pour atteindre sa forme parfaite, son achèvement. Arrêtons-nous un instant sur cette proposition. Il nous est indiqué que notre action permet l'achèvement, permet la forme parfaite. N'est-ce pas cette même motivation que nous retrouvons chez bon nombre de chercheurs prônant les manipulations génétiques ? Pour une part, certainement et comment ne pas se réjouir des progrès réalisés grâce à eux. Pourtant, ici, l'achèvement visé est celui de la substance spirituelle, contenue en chaque être ou matière que nous rencontrons. Il est précisé que notre action pour y parvenir est, non pas les buts que nous poursuivons, non pas l'utilisation ou

⁵⁶⁴ *Idem*, p. 49.

l'exploitation que nous ferons de l'être ou de la matière rencontrée, mais notre engagement dans la relation.

C'est la *relation véritable, dés-inter-essée*, c'est-à-dire dans le don, c'est l'expression de notre *autrement qu'être*, de notre *au-delà de l'essence* comme nous l'avons développé avec Levinas, que la génétique nous invite à vivre. Telle est notre thèse.

« La plus haute culture de l'âme reste aride et stérile au fond, à moins que ces petites rencontres ne reçoivent de nous ce qui leur revient et secrètent, jour après jour des eaux vives qui irrigueront l'âme, de même qu'en son fonds intime la puissance la plus immense n'est qu'impuissance si elle n'est pas secrètement l'alliée de ces contacts tout à la fois humbles et secourables avec un étant étranger et pourtant proche⁵⁶⁵. »

Faire de chaque rencontre une occasion de vie, un appel à la vie, par le service de l'autre. Les révélations de la génétique nous invitent à poursuivre intensément la recherche fondamentale et clinique pour trouver des solutions thérapeutiques innovantes ; elles nous invitent aussi à l'humilité. Élargissons ainsi la base du cône de nos connaissances en gardant le regard porté sur son sommet : la responsabilité pour autrui, condition indispensable à un exercice de la génétique médicale au service de l'humain pour aujourd'hui et les générations futures.

Cette thèse s'inscrit ainsi aisément dans une réflexion Jonassienne. En effet, « l'esprit de la responsabilité rejette le décret prématuré d'inévitabilité » que l'utopie, en tant que modèle extrême, semble porter pour que l'on puisse agir sur notre destin, le maîtriser⁵⁶⁶.

« L'heuristique de la peur » n'utilise pas la peur comme un principe de non-action, mais conduit au contraire à une action empreinte du courage d'assumer sa responsabilité⁵⁶⁷. Elle permet de révéler le danger et donc l'intérêt éthique qui est interpellé par ce danger particulier.

⁵⁶⁵ *Ibid.*, p. 49.

⁵⁶⁶ Jonas H., *Le Principe Responsabilité*, *op. cit.*, pp. 418-419.

⁵⁶⁷ *Idem*, p. 421.

« La responsabilité est la *sollicitude*, reconnue comme un devoir, d'un autre être qui, lorsque sa vulnérabilité est menacée devient un "se faire du souci". [...] Que lui arrivera-t-il, si moi je ne m'occupe pas de lui ? Plus la réponse est obscure, plus la responsabilité se dessine clairement⁵⁶⁸. »

L'enjeu est d'arriver à une crainte désintéressée pour un discernement de l'agir pour la finalité : « la prospérité de l'homme sans diminution de son humanité⁵⁶⁹ ». Cela implique le respect de l'homme, de son humanité et fait appel sans doute à notre expérience de son caractère sacré que l'on soit croyant ou non.

Jonas conclut son ouvrage en nous indiquant qu'« un héritage dégradé dégradera en même temps les héritiers. » Or, comment être sûr qu'une manipulation génétique sur une personne améliorera et ne dégradera pas l'héritage génétique de ses descendants et donc des générations futures ? Appel à l'humilité.

Au-delà des révolutions dans le savoir et dans l'agir médical et scientifique qu'entraînent la génétique, nous avons étudié, grâce à l'introspection qu'elle permet, ce qu'elle veut bien nous révéler de la nature humaine. De ces révélations découlent de nouveaux fondements à cette éthique de la responsabilité pour l'avenir de l'homme.

Le Principe Responsabilité émane de cette « heuristique de la peur » non pas pour refuser l'action, mais pour agir dans un premier temps pour la préservation et la protection face aux dangers possibles de la technologie, aveu d'une vulnérabilité et d'une extrême fragilité de la nature et de l'être humain.

« Ce qu'il s'agit de préserver et de protéger, ce n'est pas notre propre vie, mais la vie de tout ce qui, à l'avenir – cet avenir extraordinairement lointain et en même temps proche dont la technologie seule nous fournit l'idée –, apparaît comme essentiellement fragile et menacé, que ce soient les générations futures, non encore nées, ou la nature elle-même⁵⁷⁰. »

⁵⁶⁸ *Ibid.*, p. 422.

⁵⁶⁹ *Ibid.*, p. 423.

⁵⁷⁰ Jonas H., *Le Principe Responsabilité*, présentation par J. Greisch, *op. cit.* p. 12.

Poursuivons donc la recherche, préservons notre désir de savoir en l'inscrivant dans le désir d'un avenir résolument vulnérable et humain pour les personnes malades actuelles et les générations futures. Élargissons la base du cône de nos connaissances dans le rayonnement de son sommet qui est, pour nous, conforté par les révélations de la génétique elle-même, la responsabilité pour autrui. La règle que nous proposons est de considérer l'éthique – la responsabilité pour autrui – comme un médiateur entre le droit positif et notre vocation à assumer l'essence relationnelle de l'humain. La révolution génétique réside alors, au-delà de ses prouesses dans la connaissance du vivant, dans notre changement de regard sur notre humanité par et pour autrui. Les soignants en génétique médicale sont au cœur de l'expression de cette humanité. L'éthique du soin, comme nos rapports à autrui dans la société, sont alors renouvelés par la génétique.

BIBLIOGRAPHIE

Alexandre L.,

- *La mort de la mort*, Paris, Editions JC Lattès, 2016.
- *Nos enfants iront-ils demain dans des écoles eugénistes ?* TEDx, Paris, 16 oct. 2014, [en ligne], <https://www.youtube.com/watch?v=wWF7R2vs3qM>

Audiffret (d') Van Haecke D. et de Montgolfier S.,

- “Genetic diseases and information to relatives: practical and ethical issues for professionals after introduction of a legal framework in France”, in *European Journal of Human Genetics*, 2018 – <http://rdcu.be/HTY0>.
- “Genetic Test Results and Disclosure to Family Members: Qualitative Interviews of Healthcare Professionals’ Perceptions of Ethical and Professional Issues in France”, in *J Genet Counsel*, 25, 2016, pp. 483–494.
- « Pratiques professionnelles et enjeux éthiques associés à l’ajout du conseil génétique dans la loi sur l’information à la parentèle en génétique humaine ? », Poster, *Assises de Génétique*, 2016.
- “Genetic disclosure to relatives: points of view and roles of patients’ associations – consequences of a new legal framework in France”, Poster, *European Society of Human Genetics*, 2016.
- “Disclosing genetic information to kin: a quantitative survey to analyze ethical and practical issues”, Poster, *European Society of Human Genetics*, 2015.

Alquié F., *Le désir d'éternité*, Paris, PUF, 1966.

Altavilla A. et Lena D., « Le dépistage génétique : vers un cadre réglementaire international ? », in *Génétique, biomédecine et éthique*, dir. P. Pédrot, Presses universitaires de Grenoble, 2005.

Ameisen J.-C.,

- *La sculpture du vivant*, Paris, Editions du Seuil, 2003.

- « Avenir de la Recherche : enjeux éthiques ? », in *La responsabilité scientifique dans une ère nouvelle*, Cahier du Murs, 1^{er} semestre 2005.

Arendt H.,

- *Condition de l'homme moderne*, Paris, Editions Pocket Agora, [1958] 2015.
- *La politique a-t-elle encore un sens ?*, Paris, Editions de L'Herne, [1959] 2017.

Aristote, *Éthique à Nicomaque*, Paris, GF-Flammarion, [349 av. J.-C.] 1990.

Assemblée Nationale,

- Clayes A., Leonetti J., « Favoriser le progrès médical, respecter la dignité humaine », in *Rapport d'information fait au nom de la mission d'information sur la révision des lois de bioéthique*, 2010, p. 257.
- Rapport n° 3403 fait par Jean Leonetti relatif à la bioéthique, 11 mai 2011.

Atlan H., *La philosophie dans l'éprouvette*, Montrouge, Bayard, 2010.

Aymé S., audition du 7 juillet 2009, Assemblée nationale, janvier 2010.

Bacon F., *La Sagesse des anciens*, trad. J.-P. Cavaillé, Paris, Vrin, [1609] 1997.

Baertschi B., « L'homme et son espèce », in *La bioéthique au pluriel*, John Libbey Eurotext/Association Descartes, 1996.

Baudelaire C., *Les Fleurs du Mal*, IV.

Belley J.-G., « Vous qui êtes un client juste et honnête... », in *La Justice, l'obligation impossible*, Paris, Editions Autrement, 1995.

Bourret P. et Rabeharisoa V., « Décision et jugement médicaux en situation de forte incertitude : l'exemple de deux pratiques cliniques à l'épreuve de la génétique », in *Sciences sociales et santé*, 2008/1 Vol. 26, pp. 33-66.

Briard M.-L., « Approche éthique de la génétique », in *Traité de Bioéthique*, tome II, dir. E. Hirsch, Paris, Editions érès, coll. « Espace éthique », 2010.

Bruaire C., *Pour une éthique de la médecine*, Paris, Fayard, 1978.

Buber M.,

- *Le chemin de l'Homme*, Paris, Les Belles Lettres, coll. « Le goût des idées », [1947] 2015.
- *Le problème de l'Homme*, Paris, Les Belles Lettres, coll. « Le goût des idées », [1943] 2015.

Burke W. *et al*, “Recommendations for returning genomic incidental findings? We need to talk!”, in *Genet Med.*, 2013, 15, pp. 854-859.

Cabantous A., *Mythologies urbaines : Les villes entre histoire et imaginaire*, Presses universitaires de Rennes, 2015.

Canguilhem G., *Le normal et le pathologique*, Quadrige/PUF, [1966] 2005.

Carbonnier J., *Droit civil, t. I : « Les Personnes »*, Paris, PUF, 2012.

Comité Consultatif National d’Éthique (CCNE),

- avis n° 6, 1985.
- avis n° 25 (1991) : *Avis sur l'application des tests génétiques aux études individuelles, études familiales et études de population.*
- avis n° 46 (1995) sur « Génétique et Médecine : de la prédiction à la prévention ».
- avis n° 76, 2003.
- avis n° 104 (2008) sur « Le “dossier médical personnel” et l’informatisation des données de santé ».
- avis n° 124 (2016) sur « l’évolution des tests génétiques liée au séquençage de l’ADN humain à très haut débit ».

- avis n° 129 (2016) : *Réflexion éthique sur l'évolution des tests génétiques liée au séquençage de l'ADN humain à très haut débit*, p. 23.

Charvet J.-L., *L'Éloquence des larmes*, Paris, Desclée de Brouwer, 2000.

Chen R., "Personal Omics profiling reveals dynamic molecular and medical phenotypes", in *Cell*, 2012, 148 : 1293-1307.

Conseil d'Etat, Étude

- « La révision des lois de bioéthique », adoptée par l'assemblée générale plénière le 9 avr. 2009.
- *La révision des lois de bioéthique*, Les études du Conseil d'État, 2009.

Constant B. et Kant E., *Le droit de mentir*, Paris, Fayard, coll. « Mille et une nuits », [1797] 2003.

Constant B., « Tout le monde n'a pas droit à la vérité », texte tiré de *Des réactions politiques, chapitre VIII, « Des principes »*, 1796.

Cordier A., « La vocation médicale de l'homme — Inquiétude éthique et professions de santé — En lisant Emmanuel Levinas », in *Ethique, médecine et société*, dir. E. Hirsch, Paris, Vuibert, 2007.

Dausset J., « GÉNOMIQUE — Vue d'ensemble », *Encyclopædia Universalis* [en ligne],

<http://www.universalis.fr/encyclopedie/genomique-vue-d-ensemble/>

Derbez B. *et al*,

- *et al*, "Supporting disclosure of genetic information to family members: professional practice and timelines in cancer genetics", in *Fam Cancer*, 2017, 16(3), pp. 447-457.

- “Is there a “right time” for bad news? Kairos in familial communication on hereditary breast and ovarian cancer risk”, in *Social Science & Medicine*, 202, 2018, pp. 13-19.

Derbez B. et de Montgolfier S., « Information à la parentèle en génétique humaine et prévention de l'hémochromatose : enseignements d'une étude sociologique », Poster, *Assises de Génétique*, 2016.

Descartes, *Œuvres et lettres*, Paris, Gallimard, coll. « Pléiade », [1645] 1953.

Dion C. et Laurent M., *Demain*, film, 2015.

Dolto F., *Tout est langage*, Paris, Livre de Poche, 1987.

Eisinger F., « Oncogénétique : prédire et agir », in *Traité de Bioéthique*, tome II, dir. Emmanuel Hirsch, Toulouse, Editions érès, coll. « Espace éthique », 2010.

Enriquez E., « Les enjeux éthiques dans les organisations modernes », in *Sociologie et Société*, XXV, n° 1, 1993.

Esper C., « L'examen des caractéristiques génétiques et l'information des patients », in *Génétique, biomédecine et société*, dir. P. Pédrot, Presses universitaires de Grenoble, 2005.

Farnos C. et Rial-Sebbag E., « Quelles responsabilités pour le patient et pour le professionnel de santé dans le contexte de l'information génétique à caractère familial ? », Poster, *Assises de Génétique*, 2016.

Feingold J., *La génétique médicale*, Paris, PUF, coll. « Que sais-je ? », 2003.

Felipe Aguirre F., Sallak M. et Schön W., « Incertitudes aléatoires et épistémiques, comment les distinguer et les manipuler dans les études de fiabilité ? », *10^e Congrès*

International Pluridisciplinaire en Qualité et Sécurité de Fonctionnement, QUALITA, 2013.

Feuillet-Le Mintier B., «La biomédecine, nouvelle branche du droit?», in *Normativité et biomédecine*, Economica, 2003.

Fiat E.,

- *Corps et âme*, Paris, Editions Cécile Defaut, 2015.
- *Petit traité de dignité*, Paris, Larousse, 2012.
- *L'oubli de la Phusis*, Thèse, Paris, 2001.
- « Du Droit à l'éthique », in *Conférence de l'Espace éthique/IDF*, octobre 2015.

Finkielkraut A., *La sagesse de l'amour*, Paris, Gallimard, Poche, coll. « Folio essais », [1984] 2012.

Folscheid D.,

- « Médicalité unique, rationalité multiple », in *Le pluralisme médical en Afrique - Colloque international de Yaoundé (3-5 février 2010). Hommage à Éric de Rosny*, dir. L. Lado, Khartala, 2012.
- « La médecine et ses mythes » in *Éthique et santé*, 2008, 5.
- « Science, technique et médecine », in *Philosophie, éthique et droit de la médecine*, dir. D. Folscheid, B. Feuillet-Le Mintier, J.-F. Mattei, Paris, PUF, coll. « Thémis », 1997.

Folscheid D. et Wunenburger J.-J., «La médecine de l'amélioration», in *Philosophie, éthique et droit de la médecine*, dir. D. Folscheid, B. Feuillet-Le Mintier, J.-F. Mattei, Paris, PUF, coll. « Thémis », 1997.

Foucault M.,

- *Naissance de la Biopolitique*, Paris, EHESS - Seuil - Gallimard, 2004.
- *Naissance de la clinique*, Paris, PUF, 1963.

Froucht-Hirsch S., « Relations dans le soin », in *Ethique, médecine et société*, Paris, Vuibert, 2007.

Gallezot G., « Exploration informationnelle et construction de connaissances en génomique », in *Les Cahiers du numérique*, 2002/3 Vol. 3, pp. 121-136.

Gargiulo M. et Durr A., « Anticiper le handicap. Les risques psychologiques des tests génétiques », in *Esprit*, juillet 2014, pp. 52-65.

Gargiulo M.,

- « Tests génétiques présymptomatiques pour des maladies à révélation tardive : la tension entre conscience, liberté et destin », in *Traité de bioéthique*, tome II, dir. Emmanuel Hirsch, Toulouse, Editions érès, coll. « Espace éthique », 2010.
- Gargiulo M., audition du 9 septembre 2009, Assemblée nationale, janvier 2010, p. 263.

Godelier M., *Métamorphoses de la parenté*, Paris, Fayard, 2004.

Green RC. *et al*, “ACMG recommendations for reporting of incidental findings in clinical exome and genome sequencing”, in *Genet Med.*, 2013, 15, pp. 565–574.

Gross O., « Les défis posés par les maladies rares », in *Traité de Bioéthique*, tome II, dir. Emmanuel Hirsch, Toulouse, Editions érès, coll. « Espace éthique », 2010.

Habermas J., *L'avenir de la nature humaine, vers un eugénisme libéral ?*, Paris, Gallimard, 2002.

Hadot P., *Le voile d'Isis*, Paris, Gallimard, coll. Folio essais, 2014.

Hansson S.-O., « Les incertitudes de la société du savoir », in *Revue internationale des sciences sociales*, 2002/1, n° 171, pp. 43-51.

Harlé J.-R. et Pédrot P., « L'homme morcelé », in *Génétique, biomédecine et société*, dir. P. Pédrot, Presses universitaires de Grenoble, 2005.

Haute Autorité de Santé (HAS) et Agence de la Biomédecine, « Règles de bonnes pratiques en génétique constitutionnelle à des fins médicales », 2013.

Hegel G.-W.-F.,

- « La philosophie de la nature », trad. J. Gibelin, in *Précis de l'Encyclopédie des Sciences Philosophiques*, Paris, Vrin, [1817] 1970.
- *Phénoménologie de l'esprit*, trad. J. Hyppolite, Paris, Aubier, 1976.

Heidegger M., « La question de la technique », in *Essais et conférences*, trad. André PREAU, Paris, Gallimard, 1958.

Héraclite, *Fragment 30*, Clément d'Alexandrie, *Stromates*, V, 105, VI^e siècle av. J.-C.

Hippocrate, *De l'art médical, Introduction*, Paris, Le Livre de Poche, [~400 av. J.-C.] 1994.

Hirsch E. et Mann J.-M., « Droits de l'homme et respect de la personne », in *Éthique, Médecine et Société*, dir. E. Hirsch, Paris, Vuibert, 2007.

Hoerni B. et M. Bénézech, *Le secret médical, Confidentialité et discrétion en médecine*, Paris, Masson, coll. « Abrégés de Médecine », 1996.

Huxley A., *Le Meilleur des Mondes*, Paris, Plon, « Pocket », [1932 – 1946] 2005.

Jacob F.,

- *La statue intérieure*, Paris, 1987.
- *Qu'est-ce que la vie ?*, Paris, Odile Jacob, 2000.

Jacquard A., *Éloge de la différence*, Paris, Editions du Seuil, 1978.

Jankélévitch V., *Traité des vertus*, Paris, Bordas, 1949.

Jollien A., *Éloge de la faiblesse*, Paris, Editions du Cerf, 2003.

Jonas H., *Le Principe Responsabilité*, Paris, Flammarion, coll. « Champs essais », [1979] 2013, p. 12.

Kant E.,

- *Fondements de la Métaphysique des mœurs*, Paris, Livre de Poche, [1785] 2015.
- *D'un prétendu droit de mentir par Humanité*, Paris, GF-Flammarion, [1797] 1994.
- *Critique de la faculté de juger*, trad. A. Philolenko, Paris, Vrin, [1790] 1960.

Kass NE *et al.*, “The Research-Treatment Distinction: A Problematic Approach for Determining Which Activities Should Have Ethical Oversight”, in *Ethical Oversight of Learning Health Care Systems, Hastings Center Report Special Report*; 2013, 43: S4-S15.

Kernaleguen F., « Famille et éthique médicale », in *Philosophie, éthique et droit de la médecine*, dir. D. Folscheid, B. Feuillet-Le Mintier, J.-F. Mattei, Paris, PUF, coll. « Thémis », 1997.

Knoppers B. *et al.*, “Comparative Approaches to Genetic Discrimination: Chasing Shadows?”, in *Trends in Genetics*, Vol. 33, Issue 5, May 2017, pp. 299-302.

Labrusse-Riou C., « L'arrêt du 17 novembre 2000 et ses significations : analyse juridique », in *Laisser naître : un risque*, Laennec, tome 50, 2002, pp. 8-26.

Lacroix S., *L'humanité des larmes*, Paris, Editions Manucius, 2016.

Ladrière J., *L'articulation du sens*, tome I, Paris, Editions du CERF, 1984.

Lécu A., « Éloge des larmes » in *Cinq éloges de l'épreuve*, Paris, Albin Michel, 2014.

Levinas E.,

- *Autrement qu'être ou au-delà de l'essence*, Paris, Livre de Poche, [1974] 2004.
- Levinas E., *Éthique et Infini*, Paris, Fayard, coll. « Livre de Poche », [1982] 2004.
- *Indivisibilité des Droits de l'homme*, Fribourg, Editions universitaires, 1985, p. 231.

Lévi-Strauss C., *Anthropologie structurale*, Paris, Plon, [1958] 2014.

Lewis C. S., « Myth Becam Fact », in *Undeceptions: Essays on Theology and Ethics*, G. Bles, 1971.

Loi n° 2002-303 du 4 mars 2002 relative aux droits des malades et à la qualité du système de santé.

Loi n° 2004-800 du 6 août 2004 relative à la bioéthique, Art. 3 L. 1131-1 et L. 1131-3 du code de la santé publique.

Loi n° 2011-814 du 7 juillet 2011 relative à la bioéthique, Art. L. 1131-1-2 du code de santé publique.

Loi n° 94-654 du 29 juillet 1994 relative au don et à l'utilisation des éléments et produits du corps humain, à l'assistance médicale à la procréation et au diagnostic prénatal.

Lois de bioéthique du 29 juillet 1994 : Loi n° 94-653 et n° 94-654

Magnin T., *Les nouvelles biotechnologies en questions*, Paris, Salvator, 2013.

Malherbe J.-F., *L'incertitude en éthique, perspectives cliniques*, Montréal, Editions Fides, coll. « Les grandes conférences », 1996.

Manouvrier-Hanu S. et Nivelon-Chevalier A., « Les tests et empreintes génétiques : enjeux de société » citant Jérôme Porée, in *Traité de Bioéthique*, tome II, dir. Emmanuel Hirsch, Toulouse, Editions érès, coll. « Espace éthique », 2010.

Marcel G., *Être et avoir*, Paris, Aubier, 1935.

Marzano-Parisoli M.-M.,

- « Don et réciprocité », in *Dictionnaire d'éthique et de philosophie morale*, tome I, dir. M. Canto-Sperber, Paris, PUF, 2004.
- *Penser le corps*, Paris, PUF, coll. « Questions d'éthique », 2004.

Mattei J.-Fr., *Questions de conscience*, Paris, Editions Les Liens qui Libèrent, 2017.

Mawas C., « Éthique et intégrité de la science : les attentes de la société », in *Philosophie, éthique et droit de la médecine*, dir. D. Folscheid, B. Feuillet-Le Mintier, J.-F. Mattei, Paris, PUF, coll. « Thémis », 1997.

Merleau-Ponty M.,

- *La phénoménologie de la perception*, Paris, Gallimard, 1945.
- *Éloge de la philosophie*, Paris, Gallimard, 1953.

Mislawski R., « Dignité, autonomie, vulnérabilité : approche juridique », in *Éthique, Médecine et Société*, dir. E. Hirsch, Paris, Vuibert, 2007.

Missonnier S., « Périnatalité prénatale, incertitude et anticipation », in *Adolescence* ; 1, 2006, pp. 207-224.

Montgolfier (de) S., d'Audiffret D., Derbez B., "Oncogenetics and disclosure of information to kin. What are the relevant ethical questions and practical issues?", Poster, *European Society of Human Genetics*, 2015.

More T., *L'Utopie*, préface de C. Mazauric, Paris, Editions J'ai lu, [1516] 2014.

Munnich A., *Programmé mais libre, les malentendus de la génétique*, Paris, Plon, 2016.

Nathan T., *La parole de la forêt initiale*, Paris, Odile Jacob, 1996.

Nau J.-Y., « MÉDECINE - Médecine prédictive », *Encyclopædia Universalis* [en ligne],

<http://www.universalis.fr/encyclopedie/medecine-medecine-predictive/>

Nietzsche F.,

- *Fragments posthumes*, O. C. V 11 (7), Paris, Gallimard, [1850-1889] 1997.
- *Le Crépuscule des idoles*, « Les quatre grandes erreurs », § 5, Paris, Gallimard, coll. « Folio essais », [1889] 1988.
- *Le Gai savoir*, Livre 5, § 355, Paris, GF-Flammarion, [1882] 2007.

O’Rawe JA, Ferson S. et Lyon GJ, “Accounting for uncertainty in DNA sequencing data”, in *Trends in Genetics*, 2015, 31, pp. 61-66.

OMS, « Réduire les risques et promouvoir une vie saine », in *Rapport sur la santé dans le monde*, 2002.

Péquignot H., *Initiation à la médecine*, Editions Masson, 1961.

Philip N. et Malzac P., « Conseil génétique et éthique », in *Génétique, biomédecine et éthique*, dir. P. Pédrot, Presses universitaires de Grenoble, 2005.

Platon, *Le Banquet*, Paris, Gallimard, Folio/Essais, [380 av. J.-C.] 2015.

Plutarque, *Sur les oracles de la Pythie*, 22.

Popper K., *Conjectures et réfutations, la croissance du savoir scientifique*, Paris, Payot, [1963] 2006.

Pozzo Di Borgo P., *Toi et Moi, j'y crois*, Montrouge, Bayard, 2015.

Rey O., *Quand le monde s'est fait nombre*, Paris, Editions Stock, 2016.

Reynaudi M. et Sauneron S., « Médecine prédictive : les balbutiements d'un concept aux enjeux considérables », in *La note d'analyse n° 289, Centre d'analyse stratégique*, 2012.

Richard G., « Charité et Justice (indispensable charité) », in *philo.pourtous.free.fr*, <http://philo.pourtous.free.fr/Articles/Gildas/charite.htm>

Ricœur P.,

- *Amour et Justice*, Paris, Editions Points, [1990] 2008.
- *Code de Déontologie Médicale*, préface, Paris, Editions du Seuil, 1996.
- *L'idéologie et l'utopie*, Paris, Editions du Seuil, [1975] 2016.
- *Soi-même comme un autre*, Paris, Editions du Seuil, 1990.

Romains J., *Knock ou le Triomphe de la médecine*, Acte II Scène II, Paris, Gallimard, 1993.

Rousseau J.-J.,

- « Second Discours sur l'origine de l'inégalité », préface, in *Œuvres complètes*, Paris, Gallimard, [1754] 1995.
- *Julie ou la Nouvelle Héloïse*, VI^e Partie, Lettre VIII, Paris, Flammarion, [1761] 1967.
- *Profession de foi du vicaire savoyard*, Paris, GF-Flammarion, IV, [1762], 2011.

Sartre J.-P., *Huis Clos*, Paris, Gallimard, coll. « Folio », [1944] 1995.

Schopenhauer A., *Le monde comme volonté et comme représentation*, Livre III, Paris, Editions Felix Alcan, [1818] 2003.

Schrödinger E. et Bitbol M., « Science et humanisme (la physique de notre temps) », in *Physique quantique et représentation du monde*, Editions du Seuil, coll. « Points Science », [1951] 1992.

Sebad-Depadt V., « Droit et bioéthique », in *Éthique, Médecine et Société*, dir. E. Hirsch, Paris, Vuibert, 2007.

Sénat,

- Amendement 28 mars 2011 proposé par le Rapporteur MILON,
[http://www.senat.fr/amendements/commissions/2010-](http://www.senat.fr/amendements/commissions/2010-2011/304/Amdt_COM-127.html)

2011/304/Amdt_COM-127.html

- avis n° 381 présenté par Buffet F.-N., 2011.

Senellart M., « Situation du cours », in *Naissance de la Biopolitique* de M. Foucault, Paris, EHESS - Seuil - Gallimard, 2004.

Simon-Bouy B., *De l'obligation d'informer à la nécessité de l'annonce*, Laboratoire SESEP, 2017.

Solhdju K., *L'épreuve du savoir*, Editions Ding Ding Dong, 2015.

Spinoza B., *Ethique*, 4^e partie, Préface, Paris, GF-Flammarion, [1677] 2002.

Stoppa-Lyonnet D. et Lyonnet S., *Les 100 mots de la génétique*, Paris, PUF, coll. « Que sais-je ? », 2017.

Szybalski W., *Gène*, vol. 4, 3, 1978, p. 181.

Teilhard de Chardin, « Remarques sur la manière dont l'étude scientifique de la matière peut et doit servir à remonter jusqu'au centre divin », in *Œuvres Complètes*, tome 9, Editions du Seuil, 1965.

Thomas L., *La Méduse et l'Escargot*, Paris, Belfond, 1980.

Thouvenin D., « Secret médical », in *Dictionnaire de la pensée médicale*, Paris, PUF, 2004.

Truchet D., « Découverte d'une anomalie génétique et information de la parentèle », in *Laennec*, 2014/3, T. 62, pp. 18-30.

Vacquin M.,

- *Frankenstein aujourd'hui, Égarements de la science moderne*, Paris, Editions Belin, 2016.
- « Déchaînement épistémophilique et risque anthropologique », in *Traité de Bioéthique*, tome I, dir. E. Hirsch, Toulouse, Editions érès, coll. « Espace éthique », 2010.

Vanier J., *Toute personne est une histoire sacrée*, Paris, Plon, 1994.

Vignal N., *La transparence en droit privé des contrats*, PUAM, 1998.

Voltaire, *Candide ou l'Optimisme*, in *Œuvres complètes de Voltaire*, Paris, Garnier, [1759] 1877.

Weil S.,

- *La Personne et le Sacré*, Paris, Editions Payot & Rivages, [1943] 2017.

Weil-Dubuc P.-L.,

- « Dépasser l'incertitude. Le pari hasardeux de la médecine prédictive », in *Esprit*, juillet 2014, pp. 20-29.
- « Les servitudes du droit de savoir. Autour du diagnostic présymptomatique », in *laviedesidees.fr*, 2013.

ANNEXES

ANNEXE I : ACCE Model List of 44 Targeted Questions Aimed at a Comprehensive Review of Genetic Testing

Element	Component	Specific Question	
Disorder/Setting		<ol style="list-style-type: none"> 1. What is the specific clinical disorder to be studied? 2. What are the clinical findings defining this disorder? 3. What is the clinical setting in which the test is to be performed? 4. What DNA test(s) are associated with this disorder? 5. Are preliminary screening questions employed? 6. Is it a stand-alone test or is it one of a series of tests? 7. If it is part of a series of screening tests, are all tests performed in all instances (parallel) or are only some tests performed on the basis of other results (series)? 	
		8. Is the test qualitative or quantitative?	
	Sensitivity	9. How often is the test positive when a mutation is present?	
	Specificity	10. How often is the test negative when a mutation is not present?	
	Analytic Validity		<ol style="list-style-type: none"> 11. Is an internal QC program defined and externally monitored? 12. Have repeated measurements been made on specimens? 13. What is the within- and between-laboratory precision? 14. If appropriate, how is confirmatory testing performed to resolve false positive results in a timely manner? 15. What range of patient specimens have been tested?

		<p>16. How often does the test fail to give a useable result?</p> <p>17. How similar are results obtained in multiple laboratories using the same, or different technology?</p>
Clinical Validity	Sensitivity	18. How often is the test positive when the disorder is present?
	Specificity	19. How often is the test negative when a disorder is not present?
		20. Are there methods to resolve clinical false positive results in a timely manner?
	Prevalence	21. What is the prevalence of the disorder in this setting?
		<p>22. Has the test been adequately validated on all populations to which it may be offered?</p> <p>23. What are the positive and negative predictive values?</p> <p>24. What are the genotype/phenotype relationships?</p> <p>25. What are the genetic, environmental or other modifiers?</p>
Clinical Utility	Intervention	26. What is the natural history of the disorder?
	Intervention	27. What is the impact of a positive (or negative) test on patient care?
	Intervention	28. If applicable, are diagnostic tests available?
	Intervention	29. Is there an effective remedy, acceptable action, or other measurable benefit?
	Intervention	30. Is there general access to that remedy or action?
		31. Is the test being offered to a socially vulnerable population?
	Quality Assurance	32. What quality assurance measures are in place?

	Pilot Trials	33. What are the results of pilot trials?
	Health Risks	34. What health risks can be identified for follow-up testing and/or intervention?
		35. What are the financial costs associated with testing?
	Economic	36. What are the economic benefits associated with actions resulting from testing?
	Facilities	37. What facilities/personnel are available or easily put in place?
	Education	38. What educational materials have been developed and validated and which of these are available?
		39. Are there informed consent requirements?
	Monitoring	40. What methods exist for long term monitoring?
		41. What guidelines have been developed for evaluating program performance?
ELSI	Impediments	42. What is known about stigmatization, discrimination, privacy/confidentiality and personal/family social issues?
		43. Are there legal issues regarding consent, ownership of data and/or samples, patents, licensing, proprietary testing, obligation to disclose, or reporting requirements?
	Safeguards	44. What safeguards have been described and are these safeguards in place and effective?

ANNEXE II : Projet « Information à la parentèle en génétique humaine : enjeux et mise en œuvre en cas de maladie génétique à caractère familial »

Projet conçu par Sandrine DE MONTGOLFIER et Diane D'AUDIFFRET-VAN HAECKE

Coordinatrice : Sandrine DE MONTGOLFIER, laboratoire IRIS (Inserm, Ehess, UP13)

Financements : ABM (AAP-2013) ; INCa (No. 2013-130) et Canceropole–Ile-de-France.

Equipe de recherche pluridisciplinaire :

- Axe juridique : Emmanuelle RIAL SEBBAG et Claire FARNOS de l'UMR 1027, Inserm, Université de Toulouse - Université Paul Sabatier -Toulouse III
 - Axe éthique des pratiques auprès des professionnels de santé et associations de patients : Diane D'AUDIFFRET
 - Axe ethnographique et sociologique : Benjamin DERBEZ, IRIS
 - Axe de synthèse : Sandrine DE MONTGOLFIER et Diane D'AUDIFFRET
- Comité d'experts : Julie STEFFAN, Laurent PASQUIER, Nicole PHILIP (généticiens), Marie-Antoinette VOELCKEL, Antoine DE PAUW (conseillers en génétique), Françoise ANTONINI, Anne-Sophie LAPOINTE (représentantes d'associations de patients), Doris BONNET (anthropologue), Valerie SEBBAG-DEPADT (juriste), Catherine DEKEUWER (philosophe), Sylvie DOLBEAULT (psychiatre) et Julie LESUEUR (psychologue)


Nous remercions les **deux services cliniques** qui nous permis de réaliser nos enquêtes terrain : celui du Pr Dominique STOPPA-LYONNET de l'Institut Curie et celui du Pr Frédéric GALACTEROS de l'Hôpital Henri Mondor.




Nous remercions particulièrement les **10 représentants des associations de patients et familles de patients** : Vaincre les maladies lysosomales, Les Feux Follets, Hémochromatose France, HNPCC-Lynch, Huntington Avenir, Ding Ding Dong, Myotonie de Steinert, APIPD (Drépanocytose), X-Fra, Ataxie de Friedriech.

ANNEXE III : European Society of Human Genetics 2015, Poster D'AUDIFFRET (D.), DE MONTGOLFIER (S.), *Disclosing genetic information to kin: a quantitative survey to analyze ethical and practical issues.*

Disclosing genetic information to kin: a quantitative survey to analyze ethical and practical issues*

D. d'Audiffret¹, S. de Montgolfier²



1) LIPHA-PE Université Paris Est Marne-la-Vallée (UPEM), Marne-La-Vallée, France
 2) Iris (Ehess/Inserm/CNRS) / Univ. Paris Est Créteil (UPEC/ESPE), France

INTRODUCTION DISCLOSING GENETIC INFORMATION TO KIN: evolutions & ethical and practical issues
 When a person is diagnosed with a serious genetic anomaly, the disclosure of this information can be relevant for other family members when there are prevention measures or treatments that can improve prognosis and—in some cases—even prevent death. Research on this issue has rarely explored the standpoint of the allied health professionals. Here we report on an interdisciplinary research study addressing healthcare professionals' practices and related ethical issues in France, where legislation framing the issue recently evolved (Public Health Code: L.1131-1-2)

MAIN EVOLUTIONS (Public Health Code: L.1131-1-2)

- Patient has legal responsibility to inform collateral relatives
- Genetic counseling added to the existing criteria: genetic conditions that are serious, treatable or preventable
- Disclosure can be delegated to a physician—geneticists (standard-template letter)

ETHICAL QUESTIONING and **PRACTICAL ISSUES** for **HEALTHCARE PROFESSIONALS?**

METHODOLOGY: Qualitative and quantitative online research surveys to get a clearer picture of the challenges arising from this issue and its real-world consequences in terms of medical care-service practices.

➔ **204 responses: 99 workable: 44% clinical geneticists, 41% genetic counselors, 10% non-geneticist clinicians, 4% psychologists**

HEALTHCARE PROFESSIONALS ARE PROPONENTS BUT WITH VARIABLE CRITERIA GOVERNING ELIGIBILITY FOR FAMILIAL DISCLOSURE

DO ALL GENETIC DISORDERS WARRANT FAMILIAL DISCLOSURE?

YES
46%

- Right to know
- Access to genetic counseling
- Screening
- Prevention, treatment

NO
54%

DISCLOSURE NOT REQUIRED

- Minor illness
- No prevention
- De novo mutation
- Low-penetrance disease

DISCLOSURE REQUIRED

- Severity, quality-of-life
- Screening, early monitoring
- Preventable/treatable

46% believe familial disclosure is warranted for all diseases due to the right to know, but 54% report a discretionary component grounded in their judgment of the benefits of disclosure: eligibility/ineligibility criteria

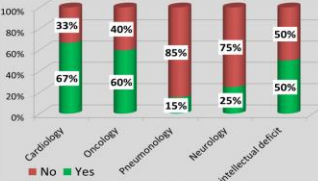
Major eligibility criteria: access to genetic counseling support (84%), early screening/prevention (76%), and potentially life-threatening impact (72%)

DIFFERENCES BETWEEN PROFESSIONS AND DIFFERENCES BETWEEN DISEASES

56% of genetic counselors say YES (44% NO)

64% of clinical geneticists say NO (36% YES)

Clinical geneticists are focused on patient management and medical care path whereas genetic counselors are looking to find and formalize the mechanisms of heritability of the genetic trait.



*These responses vary according to disease setting: **CARDIOLOGY/ONCOLOGY** Situation is life-threatening and there are proven benefits of early screening and prevention measures.*

GENETIC COUNSELING CRITERION GOVERNING ELIGIBILITY for familial disclosure?

- 52% of respondents count genetic counseling as an eligibility criterion on an equal standing alongside access to care or preventive measures
- This stance changes the scope of diseases concerned (61%) and the target population (58%). ➔ *Varying conceptions of care and cure?*

DISCLOSURE DIRECTLY TO COLLATERAL RELATIVES OR INDIRECTLY VIA THE PHYSICIAN—GENETICIST: QUESTIONS ON ETHICS AND CONSEQUENCES ON PRACTICE

Familial disclosure DIRECTLY (via the patient)

Support counseling?
Support tools?
Follow-up?

- Support on direct familial disclosure essentially consists in delivering infosheets (77%) and advice on breaking the news (74%).
- Only 35% double-check that the family effectively got the information (*verbal only impossible to get written proof*)
- Tools needed according the practitioners surveyed:
 - letter drafted by the physician (82%);
 - documents from the referral centers (62%);
 - Documents from patient associations (51%)

Familial disclosure INDIRECTLY (via the physician—geneticist)

Medical confidentiality / Benefit to non-self interests

YES

Legitimacy?
Enforceability?

REFUSAL

Reasons?
Remedy?

60% of respondents have encountered refusers

Reasons for refusal (52 respondents):

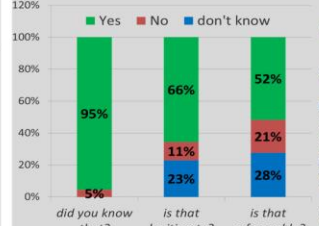
- conflict between family members (69%),
- lost contact (31%)
- fear of stigmatization/discrimination (13%)

From refusal to consent: 68% of respondents who declared they had encountered refusers have also observed changes in opinion, brought about by:

- time to mull over their position (38%),
- finding the right 'relay' person (10%),
- and moral support and counseling (8%)

87% of respondents state that they propose indirect familial disclosure if the patient refuses to do it, but this comes with ethical dilemmas, and the healthcare professionals condemn a lack of appropriate resources to help them:

Familial disclosure through the doctor: expertise, legitimacy, enforceability?



Issues raised:

- Medical confidentiality, right not to know, personal privacy (44%)
- Psychological impact of a pro-forma letter / effectiveness (39%)
- Lack of appropriate resources (36%)

Needs:

- Human resources (44%)
- Face-to-face time (20%)
- Immunity from liability (15%)

Tools:

- 1 standard-template letter (63%)
- 1 specialist website (58%)
- 1 training (38.5%)

DISCUSSION – CONCLUSION

The issue of whether to inform collateral relatives to prevent genetic condition-related risks is a major dilemma for the healthcare professionals involved. To frame the process of getting this information communicated without breaching the patient's right to personal privacy, France has set up an indirect channel for familial disclosure via the physician—geneticist. Is this channel appropriate to any and all genetic diseases? Yes say 46% of healthcare professionals, giving primacy to the right to know. The other 54% advocate eligibility and ineligibility criteria. Response rates vary according to profession, disease severity, and efficacy of screening, which shows that both national ethics committees and grass-roots professionals need to rethink the issue in order to improve how the criteria are defined and interpreted. Does the recently-added access to genetic counseling provide sufficient grounds itself to enforce the legal obligation to inform relatives? Varying conceptions of care and cure—but do they clash? Note that since we led survey, a legislative amendment published in December 2014 added a number of procedural provisions, while underlining the need for collegial cross-discipline consultation in cases where access to genetic counseling is the sole criterion. This study emerged gaps in the needs of healthcare professionals for human resources, training and tools in order to coach patients through the disclosure process—and to take on the disclosure burden themselves if necessary (as half of the professionals surveyed claim that this indirect channel is effectively applicable).

*This poster is supported by the INCa project "Familial disclosure in human genetics: implications and implementation in case of familial genetic disorders" (grant No. 2013-130) and Canceropole—Île-de-France.
 Contact : sandrine.demontgolfier@u-pec.fr / diane_vhd@hotmail.com


ANNEXE IV : European Society of Human Genetics 2015, Poster

DE MONTGOLFIER (S.), D'AUDIFFRET (D.), DERBEZ (B.), *Oncogenetics and disclosure of information to kin - What are the relevant ethical questions and practical issues?*

Oncogenetics and disclosure of information to kin

What are the relevant ethical questions and practical issues?

S. de Montgolfier¹, D. d'Audiffret², B. Derbez¹





1) Iris (Ehess/Inserm/CNRS) / Univ. Paris Est Créteil (UPEC/ESPE), France
2) LIPHA-PE Université Paris Est Marne-la-Vallée (UPEM), Marne-La-Vallée, France

INTRODUCTION

There is ample research exploring the disclosure of information to kin of genetic predispositions to breast and ovarian cancer, but only from the standpoint of patients and relatives (Chivers-Seymour, 2010; Bradbury, 2012) and rarely, if ever, from the standpoint of healthcare professionals. In France, evolutions in the legal framework since 2011 (Public Health Code: L.1131-1-2) gives more responsibility to individuals, who are asked to choose between two ways of communicating genetic information to their family—either doing it themselves (**direct disclosure by patient**) or asking genetics professionals to do it for them (**indirect disclosure by physician geneticist**). We propose to explore the interactions between healthcare professionals and patients during genetic counseling process sessions to better understand the difficulties behind transmitting information to kin and to test the hypothesis that the family disclosure issue is not limited to this binary decision.

METHODOLOGY

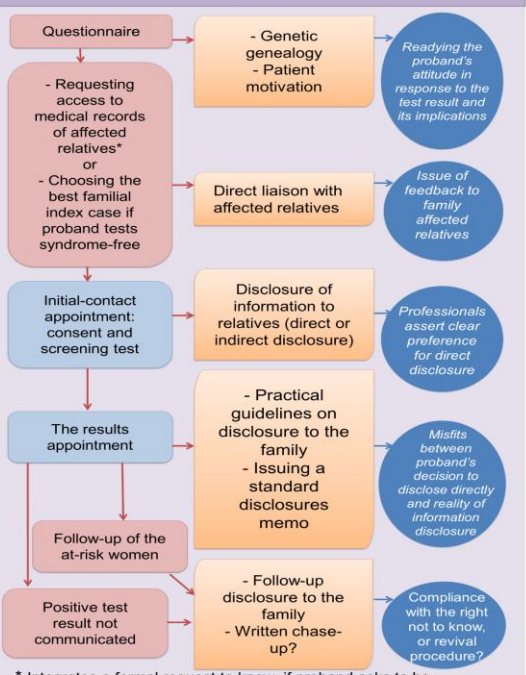
Here we investigate healthcare professional roles in the disclosure of genetic information to relatives through two complementary methods: a quantitative survey to gauge the self-stated stances adopted by healthcare professionals, and a qualitative survey to observe the reality of practices in the field.

1 / A quantitative analyze via an online questionnaire to get a clearer picture of grass-roots practice and use a declarative approach to tease out the relevant bioethics questions and practical issues for genetic services. Here we report the findings of a survey completed by oncogenetics professionals.

2 / A qualitative analyze via an ethnographic approach combining observation with interviews to capture “ethics as a practice” (Fassin, 2008). Here we report research led in an oncogenetics service specialized in breast cancer.

Qualitative survey in an oncogenetics service

Observation of 18 collegial coordination meetings and 91 genetic counseling consultations over 6 months



* Integrates a formal request to know if proband asks to be recontacted if the gene mutation is identified

Quantitative survey via an online questionnaire

42 answers in the field of oncology

> 60% of oncogenetics professionals take the stance that the scope of familial disclosure extends to all diseases
> Eligibility criteria

NO criteria

- Mutations unidentified or uninterpretable
- No prevention or screening options
- Disease not relatively serious
- Low risk for collateral relatives

YES criteria

- Disease is treatable and/or preventable
- Serious disease

Do you have a routinized family disclosure procedure?

Yes	25
No	15
No answer	2

In your opinion, when is the best time to raise the familial disclosure issue with your patients?

Upstream of the test	23
Downstream of the test	5
Both	14

Do you have staff meetings?

No	1
Yes, for complex cases	20
Yes, every time	21

Do you counter-check that the information is effectively disclosed?

No	5
Sometimes	18
Yes	19

Oncogenetics services are organized around the principle of collegial coordination with routinized familial disclosure procedures. Follow-up—the big question—is not automatically addressed.

DISCUSSION – CONCLUSION

These findings prompt a rethink of familial disclosure as an issue that cannot be narrowed down to a proband-made choice between direct and indirect disclosure at the consent decision but in fact continually reemerges throughout the genetic testing process. Professionals tend to guide patients towards taking responsibility to self-inform their collateral relatives so as to relieve them of the burdensome dilemma of having to inform people who have never asked to be informed. Such cases nevertheless occur, raising questions over the methods to employ while defending physician–patient confidentiality and patient’s right not to know.

The findings of this study emerged from the field of oncology and warrant cross-comparison against other genetic background settings, but it is already clear that a number of questions have gone unaddressed: how and how far can we push the index case to disclose (chase-up, documentary support, moral support and counseling)? How are professionals expected to follow-up the disclosure process, and with what action if the proband does not follow through? We anticipate that these results will help inform debate on familial disclosure-related issues for genetic testing services (ESHG, 2013) and help readapt professional practices under the governing legal framework of France. We hypothesize 1) that disclosure is a negotiated process spanning the entire genetic testing process (before, during and after) and 2) that throughout this process, professionals constantly try to avoid the emergence of problems caused by probands unwilling to communicate the information to their families themselves.


*This poster is supported by the INCa project “Familial disclosure in human genetics: implications and implementation in case of genetic disorders” (grant No. 2013-130) and Canceropole—Île-de-France. Contact : sandrine.demontgolfier@u-pec.fr

ANNEXE V : Assises de la Génétique 2016, Poster

D'AUDIFFRET (D.), DE MONTGOLFIER (S.), *Pratiques professionnelles et enjeux éthiques associés à l'ajout du conseil génétique dans la loi sur l'information à la parentèle en génétique humaine ?*

Pratiques professionnelles et enjeux éthiques associés à l'ajout du conseil génétique dans la loi sur l'information à la parentèle en génétique humaine ?


D. d'Audiffret¹, S. de Montgolfier²



LABORATOIRE INTERDISCIPLINAIRE D'ÉTUDE DU PHÉNOTYPE
HANNAN ARANDIT
DANS LE CADRE DE
L'UNIVERSITÉ PARIS-EST MARNE-LA-VALLÉE
UPEM - UNIVERSITÉ PARIS-EST CRETEIL
UPSA - UNIVERSITÉ PARIS-EST NORD-VAL DE LAISSE

1) LIPHA-PE - Université Paris Est Marne-la-Vallée (UPEM), Marne- La-Vallée Cedex 2, France
2) Iris, Ehess / Inserm / CNRS / Paris 13 / UPEC, Paris, France

Contacts : diane_vhd@hotmail.com / sandrine.demontgolfier@u-pec.fr



INSERM
INSTITUT NATIONAL DU CANCER

INTRODUCTION
Le cadre législatif français relatif à la question de la transmission de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique a évolué en 2011 : responsabilité légale du patient d'informer sa parentèle, possibilité de déléguer cette tâche au médecin prescripteur et ajout du conseil génétique aux critères d'applicabilité (CSP L.1131-1-2). La personne est donc tenue d'informer ses apparentés « si une anomalie génétique grave dont les conséquences sont susceptibles de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins était diagnostiquée ». Dans le cadre d'une réflexion sur les enjeux éthiques de cette loi, nous nous sommes interrogés sur la manière dont les professionnels interprètent cet ajout et en quoi cela pouvait modifier leur pratique professionnelle.

AJOUT DU CONSEIL GÉNÉTIQUE AUX CRITÈRES D'OBLIGATION D'INFORMER SES APPARENTÉS : analyse des arguments de l'amendement du député Milon
« En matière de risque génétique, la notion de conseil est fondamentale ; elle fait intégralement partie des mesures de prévention qui peuvent être proposées »
Conseil génétique ⇔ mesure de prévention ?
Définition donnée ensuite : « Le conseil génétique est une démarche médicale qui a pour objet d'évaluer les risques de maladies héréditaires auxquelles peuvent être confrontées certaines personnes, d'informer ces personnes sur la nature et les conséquences de la maladie diagnostiquée, et de leur proposer différentes options dans le but de prévenir, éviter ou améliorer leur situation. »
→ Conseil génétique : évaluation des risques, information, propositions de différentes options ⇔ mesure d'accompagnement ?

LES QUESTIONS DE RECHERCHES
• Conséquences de l'ajout du conseil génétique sur l'application de la loi ?
• Place et rôle du conseil génétique dans différentes spécialités médicales ?
• Des conceptions du conseil génétique variables ?

METHODOLOGIE :
• un questionnaire en ligne quantitatif et qualitatif auprès des professionnels de santé : 204 réponses => 99 exploitables ; 44% cliniciens généticiens, 41% conseillers en génétique, (CG) 10% cliniciens non généticiens, 4% psychologues
NB : Pour mieux définir les facettes du conseil génétique distinction dans le questionnaire du CG d'« accompagnement », « préconceptionnel » et « prénatal »

CONSÉQUENCES DE L'AJOUT DU CONSEIL GÉNÉTIQUE SUR L'APPLICATION DE LA LOI POUR LES PROFESSIONNELS

TOUTES LES MALADIES GÉNÉTIQUES NÉCESSITENT-ELLES UNE INFORMATION À LA PARENTÈLE (IP) ?

OUI 46%

- Droit de savoir
- accès au conseil génétique
- dépistage
- prévention, traitement

46% pensent qu'il faut une IP pour toutes pathologies en raison du droit de savoir, mais 54% rendent compte d'un discernement ancré sur les bénéfices d'une telle information: critères d'éligibilité / d'inéligibilité

IP NON REQUISE :

- Maladie mineure
- Absence de prévention
- Faible pénétrance

IP REQUISE :

- sévérité, qualité de vie
- Surveillance précoce
- prévention, traitement

Critères d'éligibilité majeurs : accès au conseil génétique d'accompagnement (84%), surveillance précoce/prévention (76%), et incidence vitale (72%)

DES DIFFÉRENCES ENTRE CONSEILLER EN GÉNÉTIQUE (CG) ET CLINIENS GÉNÉTIENS

Conseillers en génétique disent OUI à 56% (NON à 44%)

Cliniciens généticiens disent NON à 64% (OUI à 36%)

Les CG répondent 2,23 fois plus OUI que les cliniciens généticiens => cliniciens davantage centrés sur la prise en charge médicale du patient quand le conseiller en génétique recherche et explicite les mécanismes de transmission du trait génétique.

INFORMER LA PARENTÈLE POUR UN ACCÈS AU CONSEIL GÉNÉTIQUE EST-CE UN CRITÈRE DE MÊME RANG QUE LA PRÉVENTION OU LE SOIN ?

• 53% des répondants estiment que le conseil génétique doit être pris au même rang que la prévention et l'accès au traitement. Des différences :

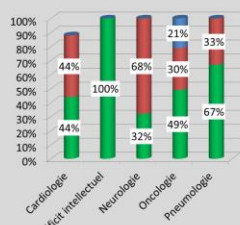
➢ Selon les spécialités (cf graphe)

➢ Selon les formations reçues : ceux sans formation sur l'IP ont 4,40 fois plus de chance de penser que les critères sont au même niveau

➢ Selon les professions : les conseillers en génétiques répondent davantage OUI (2,67 fois plus – 65%) que les cliniciens généticiens (45%)

• 64% estiment que le champ des maladies concernées en est modifié

• 55% estiment que la population concernée en est modifiée

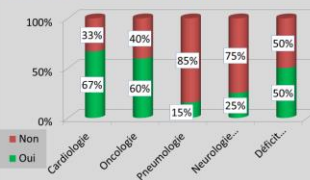


IP et CONSEIL GÉNÉTIQUE : QUEL CONSEIL GÉNÉTIQUE ? DEFINITION VARIABLE OU CONCEPTIONS VARIABLES DU SOIN ?

Définition variable du conseil génétique : accompagnement des questions prénatales et préconceptionnelles OU/ET accompagnement et information des personnes confrontées à une maladie génétique dans toutes ses dimensions.

DES DIFFÉRENCES ENTRE SPÉCIALITÉS

Variation des ces réponses en fonction des pathologies: **NEUROLOGIE et PNEUMOLOGIE** davantage NON (2,6 et 4,67 fois plus que la population générale) **CARDIOLOGIE/ONCOLOGIE** un oui plus important lié à l'incidence vitale et aux bénéfices de la surveillance précoce et des mesures de prévention.

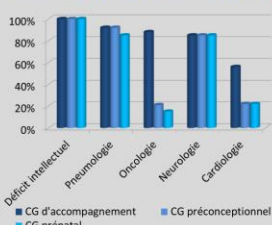


IP POUR UN ACCÈS AU CONSEIL GÉNÉTIQUE ? DES DIFFÉRENCES ENTRE SPÉCIALITÉS

• Pour les **DÉFICITS INTELLECTUELS**, en **PNEUMOLOGIE** et en **NEUROLOGIE**, l'accès à tout type de conseil génétique est un critère majeur pour l'IP.

• En **ONCOLOGIE** l'accès au conseil génétique d'accompagnement est majeur (88%) contrairement à l'accès au conseil génétique préconceptionnel et prénatal (21%; 15%)

• Le conseil génétique moins prégnant en **CARDIOLOGIE**,



CONCLUSION - DISCUSSION
Les professionnels interrogés s'accordent sur la pertinence de l'IP mais ont des visions partagées sur les pathologies concernées et les critères qui la justifie. L'ajout du conseil génétique dans les critères d'applicabilité n'est pas considéré de manière homogène selon les professionnels, leur spécialité et leur niveau de formation en génétique. Le champ d'action du conseil génétique ressort comme étant perçu différemment. Cela révèle-t-il des conceptions du soin différentes ? Une définition plus claire ne permettrait-elle pas de mieux définir selon les spécialités son rôle et périmètre, en particulier face à l'essor des nouvelles techniques de séquençage et des futures données disponibles ?

VISION LARGE DE L'IP PAR CERTAINS PROFESSIONNELS
Les professionnels indiquent le conseil génétique « préconceptionnel » comme critère de l'IP souhaité
• 3,3 fois plus que la population interrogée une information au degré 3 et plus
• 3 fois plus une information quel que soit l'âge (en particulier âge de procréer)

Ce poster est soutenu par l'INCA (projet "Information à la parentèle en génétique humaine" - subvention 2013-130) et le Cancéropole Ile-de-France.

ANNEXE VI : Assises de Génétique 2016, Poster

DERBEZ (B.), DE MONTGOLFIER (S.), *Information à la parentèle en génétique**humaine et prévention de l'hémochromatose : enseignements d'une étude sociologique*

Information à la parentèle en génétique humaine et prévention de l'hémochromatose : enseignements d'une étude sociologique



B. Derbez, S. de Montgolfier

Iris, Inserm, UPEC (Paris, France)

Contacts : bderbez@gmail.com et sandrine.demontgolfier@u-pec.fr

INTRODUCTION :

L'hémochromatose est aujourd'hui l'affection génétique la plus fréquente sur notre territoire, avec une prévalence pouvant aller de 1/1000 à 1/200 selon les régions (Orphanet, 2006). Avec environ 42 000 tests génétiques effectués, elle fait partie des maladies pour lesquelles ce type d'examen est le plus fréquemment prescrit en France (Inserm, 2015). Pourtant, un grand nombre de personnes à risque de développer la maladie ignorent encore leur statut génétique, malgré le bénéfice d'une prise en charge préventive simple et efficace.

La question du dépistage et de ses modalités reste donc d'actualité. Jusqu'à présent, c'est le **dépistage familial** qui a été préconisé, de préférence à un dépistage en population générale (ANAES, 2004). **Quelles sont les modalités effectives du dépistage de l'hémochromatose en France aujourd'hui ?** Depuis 2011, la loi de bioéthique impose à toute personne effectuant un test génétique d'informer ses apparentés en cas de maladie grave susceptible d'être soignée ou prévenue. La mise en application de cette disposition juridique permet d'explorer les conditions actuelles de réalisation de ce dépistage et de s'interroger sur l'impact qu'elle pourrait avoir en la matière.

Methodologie :

- **Type** : Enquête qualitative de type ethnographique (observations directes et entretiens semi-dirigés)
- **Site** : Unité des maladies génétiques du globule rouge (Pr Galactéros), CHU Henri Mondor, Créteil
- **Durée** : Novembre 2014-mai 2015
- **Entretiens** : Médecin référent du service pour l'hémochromatose et patients traités pour hémochromatose génétique (n = 20)

Professionnel

Le dépistage en pratique

- **Objectif** : prévention des complications irréversibles (stéatose, cirrhose, cancer du foie)
- **Prévention précoce** : don du sang et contre-indication pilule contraceptive
- **Critères** : primauté des antécédents familiaux : « *même un cousin* »
- **Mode de transmission** : expliqué lors de la consultation : « *il faut qu'il y ait un gène du papa et un gène de la maman* »

L'extension de l'information (mutations HFE)

- ✓ **Dépistage des frères et sœurs** car risque élevé (1/4)
« *On essaye de demander que tous les frères et sœurs viennent* »
- ✓ **Dépistage des enfants au choix** : « *Je leur propose sans les alarmer, c'est bien de connaître son statut, c'est tout* »
- ✓ **Dépistage des parents inutile** : « *Le plus souvent ils sont hétérozygotes (et) sont très âgés* »
- ✓ **Dépistage des conjoint(e)s** : « *très rare* »

L'IP quelle réalité ?

- ✓ Pas de consentement spécifique relatif à l'IP
- Voie directe privilégiée pour mutations HFE
- Cas particulier de l'Hémochromatose de type 4 (transmission dominante) :
- extension de l'enquête familiale : parents, oncles, tantes cousins) : un cas de **voie indirecte demandée**
→ Réticences à aller au devant des personnes. Démarche contraire aux pratiques médicales habituelles

Patients

Une transmission « facile » à la famille

- **3 arguments** : (1) maladie à évolution « sournoise », (2) qui peut avoir des conséquences graves comme le cancer du foie, (3) mais peut-être traitée simplement, par saignées
- **Une démarche évidente** : « *Ça m'a paru naturel, normal* »
- **Même en cas de rupture**, l'information passe : « *Ça aurait été criminel* »

Informers les « proches » jusqu'où ?

- ✓ **Frères et sœurs** : sur les conseils du médecin
- ✓ **Enfants** : une inquiétude générale
- ✓ **Parents** : en fonction de l'âge et de la condition physique
- ✓ **Conjoints** : rare et occasionnel
- ✓ **Tantes, oncles, cousin(e)s** : en fonction de la proximité, à l'initiative des patients

Informers ou convaincre ?

- Deux populations
 - les « **simples transmetteurs** » : se contentent d'avertir
 - les « **auxiliaires du dépistage** » : militent en faveur du test
- Suivi des effets de l'information : fonction de la **proximité**
- Des **incompréhensions** :
« *Les collatéraux ne se sentent pas concernés. Pour eux la génétique c'est une histoire de descendance en ligne directe* »

Des obstacles à la transmission de l'IP

- ✓ Confusion : être malade (homozygote) / être porteur (hétérozygote)
- ✓ Distinction : pénétrance / symptômes
- **(dés)orientent la transmission de l'information**

DISCUSSION – CONCLUSION

L'étude qualitative montre qu'à l'heure actuelle, **l'extension de l'information reste variable**, tant dans les conseils donnés par le professionnel que dans la transmission effective par les patients. Le fondement scientifique de la transmission **reste également difficile à saisir** pour de nombreux patients et peut désorienter l'information.

Or l'obligation d'information de la parentèle instaurée par la loi de 2011 pourrait **permettre une plus grande systématité du dépistage familial** de l'hémochromatose, notamment par l'instauration de procédures de consentement spécifiques à l'IP. Ces dernières pourraient **favoriser une homogénéisation des pratiques pour les professionnels** (degrés de parenté, supports de l'information, aide à l'usage de la voie indirecte).

Ne semblant pas poser de problèmes majeurs du point de vue de l'IP, **l'hémochromatose constitue donc un cas « modèle » pour étudier l'application de la loi de 2011**. En retour, cette dernière ouvre la voie à une **meilleure évaluation des avantages du dépistage familial** vs dépistage populationnel dans les prochaines années.

Poster soutenu par le projet INCa "Information à la parentèle : enjeux et mise en oeuvre en cas de maladie génétique" (subvention 2013-130) et le Cancéropole Ile-de-France.
Etude réalisée en collaboration avec le Pr Galactéros (UMGGR – CHU Henri Mondor, Créteil)

ANNEXE VII : Assises de Génétique 2016, Poster

FARNOS (C.), RIAL-SEBBAG (E.), *Quelles responsabilités pour le patient et pour le professionnel de santé dans le contexte de l'information génétique à caractère familial ?*

QUELLES RESPONSABILITES POUR LE PATIENT ET POUR LE PROFESSIONNEL DE SANTE DANS LE CONTEXTE DE L'INFORMATION GENETIQUE A CARACTERE FAMILIAL ?



Claire Farnos, Emmanuelle Rial-Sebbag
Inserm UMR 1027, Université Toulouse III - Paul Sabatier, Faculté de médecine, Toulouse, France
Contact: clairefarnos@gmail.com



CONTEXTE

L'information génétique se distingue des autres informations de santé en raison de sa **nature familiale**. Elle concerne aussi bien la personne qui s'est soumise à l'examen génétique que certains membres de sa famille. Ainsi, le diagnostic d'une anomalie génétique grave chez un patient peut présenter un **intérêt médical pour ses apparentés**, d'autant plus lorsque des mesures de prévention ou de soins existent.

Depuis la loi de bioéthique de 2011, **le patient est tenu d'informer les membres de sa famille** de ce diagnostic, soit directement, soit indirectement à travers la procédure spécifique de l'information génétique à caractère familial (IGCF) (Art. L. 1131-1-2 CSP). Cette dernière est déclenchée, après recueil du consentement écrit du patient, par le médecin prescripteur de l'examen génétique qui est alors chargé d'envoyer une lettre recommandée aux apparentés potentiellement concernés tout en préservant l'anonymat du sujet index.

IMPLICATIONS JUDICIAIRES DU NOUVEL ARTICLE L.1131-1-2 DU CSP POUR LE PATIENT ET POUR LE PROFESSIONNEL DE SANTE

Responsabilité dupatient

En cas de manquement à son obligation d'information de sa parentèle, sa responsabilité civile pourrait être engagée par ses apparentés à trois conditions:

1) Faute

- En n'informant pas ses apparentés, le patient n'a pas respecté son obligation légale, et a ainsi commis une faute (Art. 1382 Cciv.).
- La loi a consacré un régime de présomption de faute, ayant pour effet de renverser la charge de la preuve. La preuve de *la faute* pèse donc sur le patient et non sur les apparentés-victimes.

2) Dommage

- Le défaut d'information du patient a fait perdre à ses apparentés une chance de prendre les mesures appropriées permettant de minimiser la maladie.
- Dommage constitué si la perte de chance est directe et certaine ce qui doit être prouvé par le membre de la famille demandeur.

3) Lien de causalité entre la faute et le dommage

- Les apparentés doivent prouver que s'ils avaient été informés du diagnostic de l'examen, ils auraient pris les mesures de prévention ou de soins adéquates.



Exclusion de la responsabilité pénale du patient.

Responsabilité du médecin prescripteur

Une mise en jeu de sa responsabilité par le patient et/ou les apparentés de ce dernier serait possible sur trois fondements:

1) Obligation d'information du patient et de recueil de son consentement préalable à la réalisation de l'examen génétique

- L'obligation d'information du médecin porte en particulier sur la nature de l'examen génétique et ses conséquences, notamment familiales.
- Responsabilité en cas de non-respect de cette obligation. D'où l'importance des documents consignés dans le dossier médical du patient pour permettre au médecin de prouver son absence de faute.

2) Modalités de mise en œuvre de la procédure d'IGCF

- Le médecin est chargé de transmettre l'information aux apparentés lorsque le patient ne souhaite pas y procéder lui-même, ou connaître le diagnostic.
- Responsabilité en cas de manquement ou de mauvaise exécution de cette transmission d'information.

3) Appréciation des conditions de mise en œuvre de la procédure d'IGCF

- Procédure applicable à 2 conditions: diagnostic d'une anomalie génétique grave susceptible de mesures de prévention, y compris de conseil génétique, ou de soins. Conditions appréciées au cas par cas par le médecin prescripteur.
- Responsabilité en cas d'erreur d'appréciation de ces conditions au regard des définitions de la gravité et des mesures de préventions ou de soins apportées par l'arrêté du 08/12/2014 relatif aux bonnes pratiques applicables en matière d'information de la parentèle.

CONCLUSION


En 2011, le législateur a conféré au médecin prescripteur une place centrale dans la procédure d'IGCF. Ses obligations procédurales ont été étendues, donnant lieu à de nouvelles hypothèses dans lesquelles sa responsabilité pourrait être engagée. C'est donc en alliant prudence et humanité que le médecin devra s'acquitter de ses obligations, en conservant notamment des éléments de preuve recevables en cas de litige. Parallèlement au médecin, c'est aussi le patient qui est exposé à travers cette procédure, tiraillé entre la crainte que l'examen génétique réalisé révèle la présence d'une anomalie et, le cas échéant, l'appréhension de devoir en informer ses apparentés sous peine de voir sa responsabilité engagée. N'est-ce pas un poids trop lourd à porter pour lui ? Dans le silence du législateur, c'est au juge qu'il reviendra d'apprécier au cas par cas, et en application des règles de la responsabilité civile délictuelle, si les conditions nécessaires pour l'engagement de cette responsabilité sont bien remplies. S'il apparaît que les textes adoptés en matière d'examen génétiques et d'information de la parentèle sont imparfaits, ils ont au moins le mérite d'apporter des indications aux professionnels de santé sur la manière de mettre en œuvre cette procédure complexe.

* This poster is supported by the INCa project "Family disclosure in human genetics: Implications and implementation in case of familial genetic disorders" (subvention 2013-130) and the Cancéropôle Ile-de-France (Coordinator: Sandrine de Montgolfier).

ANNEXE VIII : European Society of Human Genetics 2016, Poster
 D'AUDIFFRET (D.), DE MONTGOLFIER (S.), *Genetic information disclosure to relatives: points of view and roles of patients' associations – consequences of a new legal framework in France*


Genetic information disclosure to relatives: points of view and roles of patients' associations - consequences of a new legal framework in France*

D. d'Audiffret¹, S. de Montgolfier²




LABORATOIRE INTERDISCIPLINAIRE D'ETUDE DU POLITIQUE HUMANISTE AERIOT


1) LIPHA-PE - Université Paris Est Marne-la-Vallée (UPEM), Marne-la-Vallée Cedex 2, France
 2) Iris, Ehes / Inserm / CNRS / Paris 13 / UPEC, Paris, France



INSTITUT NATIONAL DU CANCER



Contacts: diane_vhd@hotmail.com / santrine.demontgolfier@u-pec.fr



INTRODUCTION: CONSEQUENCES ACCORDING TO PATIENTS' REPRESENTATIVES
 In the event of a serious genetic anomaly, disclosure of the information can benefit relatives when measures of prevention or treatments are available.

In an interdisciplinary research project exploring the consequences of the evolution of the legal framework in France, we assessed the impact on the practices of healthcare professionals, and the roles of patients' associations.

- Taking into account the heterogeneity of genetics, we set out to study whether the patients' perception of genetic information disclosure to relatives is impacted by the disease, its level of expression, age of onset, its impacts on quality of life, access to treatment, and access to genetic counseling.

1 DO ALL GENETIC DISEASES NEED DISCLOSURE TO RELATIVES?

The relevance of disclosure to relatives is confirmed: knowledge & responsibility

- End of misdiagnosis and access to medicosocial assistance: "Ignorance breeds value judgments, according to people's beliefs ... the diagnosis was a relief, made me feel less guilty ... genetics gave me something to fight against... I went from feeling guilty to feeling responsible."; "Making fully informed choices"; "Being recognized, being cared for."
- Save lives when possible: "In the 21st century it shouldn't be possible to die from ignorance!"; "It's a question of conscience, it's a moral duty when there is a treatment."
- Prevention, improvement of vital prognosis or quality of life

Systematic disclosure to relatives seems difficult when there is no treatment

"I'm not in favor of being systematic, it's got to be benificent; I'm in favor of as much information as possible, but with a system of protection."
 "This is being systematic when an individual approach is needed. Being systematic when the disease is incurable is uncaring."
 46% of health professionals think disclosure is necessary for all diseases by virtue of the right to know, but 54% grant themselves some leeway according to the benefits of disclosure: criteria of eligibility/ineligibility

2 INFORMING RELATIVES: CONDITIONS

Legal obligation and applicability

- Legal obligation legitimate, except when there is no treatment: "Barely 20% of persons concerned by Huntington's chorea take the test, because there is no cure... to avoid a permanent fear of impending doom", even though the benefits of having the information if a family is planned are mentioned.
- May not come for the test or for the results: "More and more refusals to know for fear insurers and employers may use the results" and some rare cases of refusal because of the obligation to disclose to relatives.
- Doubts about the applicability of the legal obligation: when there is neither preventive nor curative treatment, is mere access to genetic counseling a sufficient criterion? *Unclear scope of the genetic counseling but for all: "Counseling to answer questions, find out about the family tree, understand transmission, rationalize."*

➔ **Better define the scope of the legal obligation: what criteria?**

Early awareness (before diagnosis)

The more often the message is repeated, the more likely it is to be understood, but this depends on persons' cognitive and emotional capacities

- "Need to go step by step, emotion impedes understanding, need for rewarding."
- "Humanness in taking care is crucial in the acceptance and the understanding."

➔ **Proposal to dissociate awareness of the disclosure issue from the announcement of the diagnosis, which often comes as a shock.**

Familial information by patient or by physician

Patients feel bound by the duty to inform: "A duty, a responsibility, but care must be taken not to be abrupt and unfeeling."

Information for the family given by the physician: When the patient prefers not to inform their kin themselves, French law provides for the patient to authorize the prescriber to give the information in a letter explaining the genetic risk.

- Some advocate waiving medical confidentiality for diseases that are life-threatening but treatable: "We shouldn't have to ask the patient's permission to save someone's life!" "In some cultural contexts, the patients won't transmit the information, so the family doctor should do it. This is what 90% of our volunteers think."
- But the letter raises problems: risk of psychological shock and so doubtful efficacy: "Lack of humanity, unjustifiable when the disease is incurable"... but "better than no information at all in the case of treatable diseases."
- Favor information from the patient with help: "When there is a treatment, we must persuade the patient to pass on the information." **Insistence on the need for a psychologist in the process**: "Need for a person who helps the physician so that the person and their family can move on," "psychologists are indispensable."

➔ **Proposal of a relay in the family, or someone to accompany that the patient would designate**

3 ROLES OF PATIENT ORGANIZATIONS in GENETIC FAMILIAL INFORMATION

The main criterion of disclosure to relatives is the information itself: "knowledge to be able to chose", ... but information that is misunderstood or badly received cannot be properly transmitted

- "It's good to try and convince the patient that their relatives should be informed, but this means informing him properly, educating him, except that it's not sure that all care professionals can do that well... they need training."

All the actors around the patient are responsible for the information, and patients' associations can help a lot: "a bridge between patients and carers" through their proximity to patients and families:

- UPSTREAM of the test: "information for the general public and fostering awareness to move toward diagnosis via medical teams" and
- DOWNSTREAM: explanation, psychological and medicosocial support, focus groups and raising awareness about disclosure to relatives: "helping a patient requires a lot of time" "but the healthcare system is seriously underresourced."

But Patient associations are seldom mentioned by health professionals as potential relays for disclosure awareness raising (23.5%) or to help patients in the process (26.9%)

- a very heterogeneous landscape of patient associations: "To take their rightful place, associations must demonstrate their quality by training and possibly by certification."

➔ **Need to set up a "PARTNERSHIP", a "confidence-inspiring environment" with the different stakeholders through certification; respective roles must be defined according to the pathology.**

CONCLUSION – DISCUSSION

- Patients' associations assert the **beneficence of transmitting information to relatives, and the legal obligation to do so in some cases**
- This transmission to relatives depends on the quality of the information received by the patient. Different actors must be mobilized and their roles clearly defined according to the disease and the family contexts and situations. Patient associations can greatly contribute to disclosure to relatives by the time and attention they can offer patients, which are important in the pathway of the persons concerned. A trusted person could be designated to assist patients.
- Thinking about the content of the information to be transmitted and the **ethical criteria for its transmission** is most important. **Training actors** is indispensable, from health professionals to actors in the associations. The representatives of associations support **certification** so as to be more readily recognized by health professionals and families.

*This poster is supported by the INCa project "Disclosure to relatives: implications and implementation for genetic diseases" (grant No. 2013-130) and Cancerpole—Ile-de-France.
 **d'Audiffret Van Haecke D., de Montgolfier S., J Genet Couns. Genetic Test Results and Disclosure to Family Members: Qualitative Interviews of Healthcare Professionals' Perceptions of Ethical and Professional Issues in France. 2006 Jun;25(3):483-94. doi: 10.1007/s10897-015-9896-7. Epub 2015 Oct 19.

ANNEXE IX : Journée de communication des résultats du projet sur la transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine, Institut Curie, décembre 2016, présentation D'AUDIFFRET (D.)

Information à la parentèle en génétique humaine

Professionnels de santé & Associations de patients

Quelles pathologies concernées par l'information à la parentèle ?




Journée pluridisciplinaire
16 décembre 2016

Diane d'Audiffret, LIPHA, UPEM

Information à la parentèle en cas de maladies génétiques

- Contexte : maladies génétiques, évolution du cadre légal
- Enquête auprès des professionnels de santé
 - ✓ Champ d'application de l'obligation de transmission de l'information à la parentèle
 - ✓ Critères d'éligibilité ?
- Entretiens avec des représentants des personnes malades et de leur famille
- Synthèse

Information à la parentèle en cas de maladies génétiques

Contexte & enjeux

- Le caractère à la fois individuel et familial de la génétique nous interroge sur la portée de l'information médicale.

- Pour certaines maladies d'origine génétique, l'accès à l'information par les apparentés peut leur permettre de prendre des mesures de prévention ou de soin, parfois à hauteur de leur vie, et de pouvoir émettre des choix en termes de santé ou de procréation.
 - La transmission de l'information à la parentèle est une question déterminante pour le traitement des maladies génétiques.
 - En France, une loi a cherché à encadrer cette question et les décrets d'application sont parus.

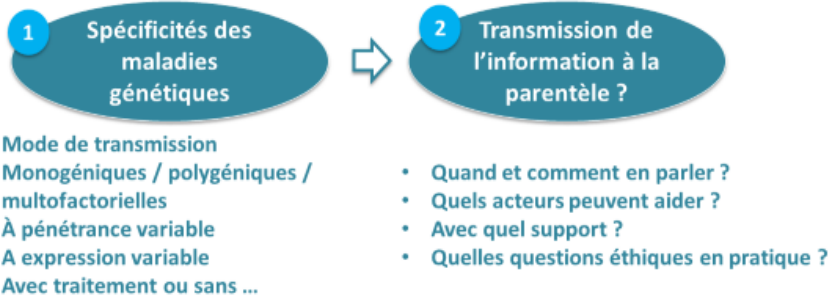


- Quelles sont les pratiques ?
 - Quels sont les enjeux ?
 - Quelles sont les difficultés ?
 - Rôles et responsabilités des différents acteurs ?
 - Prochaines étapes ?

Information à la parentèle en cas de maladies génétiques

Hétérogénéité des maladies génétiques et conséquences ?

- Les maladies génétiques comportent un certain nombre de spécificités : quelles conséquences sur la question de la transmission de l'information à la parentèle ?



Information à la parentèle en cas de maladies génétiques

Evolutions du cadre légal en 2011

- Le cadre législatif français sur la question de l'information à la parentèle en cas de maladie génétique a évolué en 2011.

Code de Santé
Publique, 2011 -
L.1131-1-2

PRINCIPALES EVOLUTIONS

- Responsabilité légale du patient à informer sa parentèle,
- Ajout du conseil génétique aux critères existants : gravité, traitement existant ou mesures de prévention
- Sensibilisation préalable au test à l'information des apparentés
- Possibilité de déléguer cette tâche au médecin prescripteur (courrier type) : **voie d'information indirecte**

PRINCIPALES QUESTIONS

- Respect des personnes, Droits et devoirs ?
- Champ d'application : toute pathologie génétique ?
- Conditions d'application ?

Information à la parentèle en cas de maladies génétiques

- Contexte : maladies génétiques, évolution du cadre légal

- Enquête auprès des professionnels de santé
 - ✓ Champ d'application de l'obligation de transmission de l'information à la parentèle
 - ✓ Critères d'éligibilité ?

- Entretiens avec des représentants des personnes malades et de leur famille

- Synthèse

Questionnement éthique et pratiques professionnelles

Etude quantitative et qualitative

- Ces évolutions faisant sortir l'information médicale du colloque singulier renvoient à des questionnements éthiques et présentent des conséquences dans les pratiques professionnelles



Perceptions des professionnels peu exploré dans la littérature au moment de notre enquête indispensable pourtant pour déterminer les besoins en vue de l'application*

METHODOLOGIE - UNE ÉTUDE QUANTITATIVE ET QUALITATIVE EN LIGNE (août 2014 – Fev 2015)

- déterminer les **pratiques actuelles des professionnels de santé** en ce qui concerne la transmission de l'information à la parentèle d'un risque de maladie génétique
- **comprendre les questions éthiques et besoins** s'y afférant
- **les faire réagir par rapport à la loi et son application**



204 réponses : 99 exploitables → 44% cliniciens généticiens, 41% conseillers en génétique, 10% cliniciens non généticiens, 5% psychologues

Mendes et al., 2015 / Dheensa et al, 2016 / Falk et al., 2010 / Forrest, 2010

Questionnement éthique et pratiques professionnelles

Profil des répondants

- Recrutement des participants via des réseaux professionnels
- Questionnaire via SurveyMonkey qui a permis une première extraction analysées ensuite par la société de statistiques PeopleVox (corrélations, caractère significatif des résultats ...)

- 204 répondants – 99 exploitables
- 26% entre 20 et 29 ans / 46% entre 30 et 49 ans / 24% entre 50 et 64 ans / 4% au-delà
- 86% de femmes
- 44% cliniciens généticiens / 10% cliniciens non généticiens / 41% conseillers en génétique / 5% psychologues
- 84% déclarent avoir un diplôme spécifique en génétique

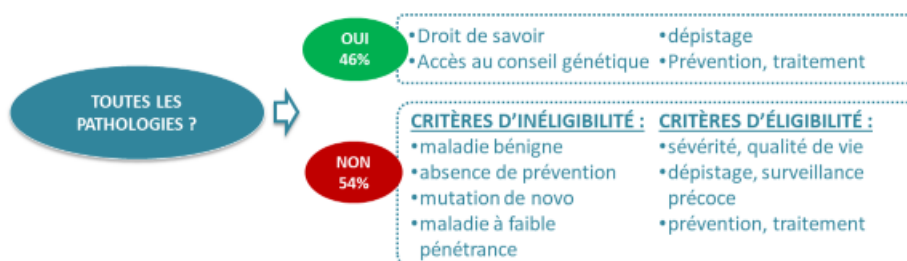


Questionnaire rempli essentiellement par des acteurs directement concernés par les maladies génétiques

Champ d'application de l'information de la parentèle

Toutes pathologies ?

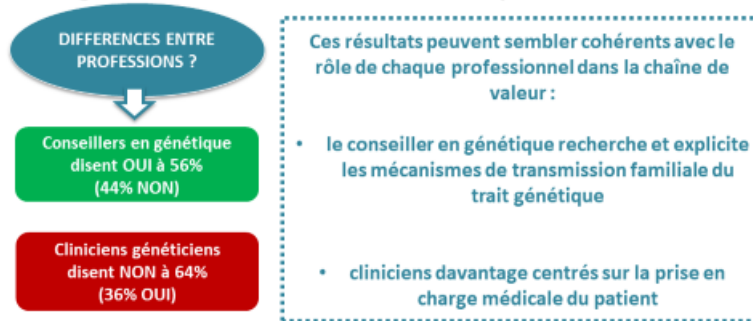
- Les professionnels de santé adhèrent à l'importance de la transmission de l'information à la parentèle, mais son périmètre est variable.



Champ d'application de l'information de la parentèle

Selon les professions

- Les conseillers en génétique semblent plus enclins que les cliniciens généticiens à un périmètre large de la transmission de l'information à la parentèle*.

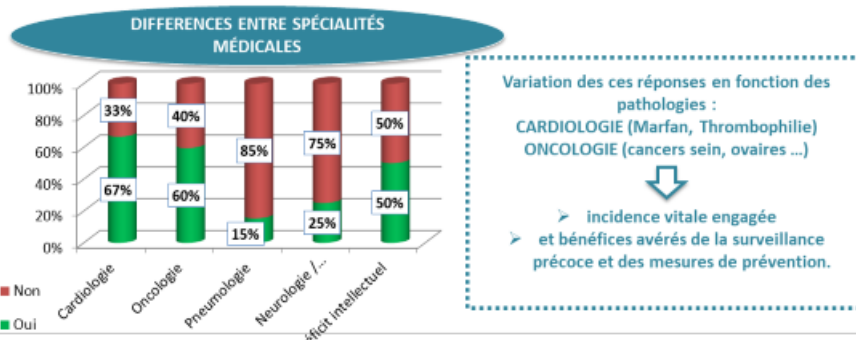


*Chi2 - 3,841 ; Odds ratio - 2,23 ; P=0,068

Champ d'application de l'information de la parentèle ?

Selon les spécialités médicales

- En neurologie et en pneumologie, la majorité des professionnels (75% et 85%) considèrent que la transmission de l'IP ne concerne pas toutes les pathologies à l'opposé des professionnels de cardiologie et d'oncologie.

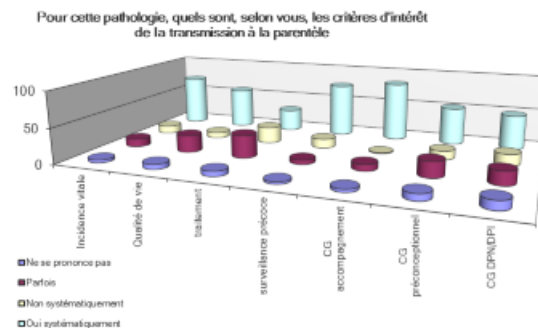


*Chi2 - 3,841 ; Odds ratio - 2,6 et 4,77 ; P=0,077 et 0,033

Critères d'éligibilité

Degré d'importance et variations

- Les critères d'éligibilité majeurs pour une obligation d'informer la parentèle sont l'accès à un conseil génétique d'accompagnement (84%), la prévention (76%) et l'incidence vitale (72%).



Critères d'éligibilité

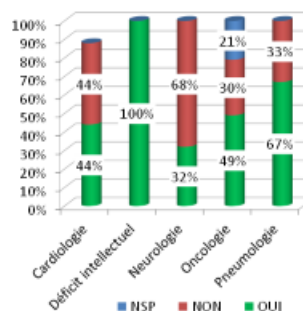
Accès au conseil génétique : critère de même rang que la prévention ou le soin ?

- En 2011, le conseil génétique a été ajouté dans les critères qui conditionnent l'obligation d'informer la parentèle.

53% des répondants estiment que le conseil génétique est un critère de même rang que la prévention et l'accès au traitement.

DES DIFFERENCES :

- Selon les spécialités (cf graphe significatif pour Neuro et Di)
- Selon les formations reçues : ceux sans formation sur l'IP pensent bien davantage que les critères sont au même niveau (Chi2: 3,841 ; P=0,012)
- Selon les professions : les conseillers en génétiques répondent davantage OUI (65% - Chi2: 3,841 ; Odds ratio: 2,67 ; p=0,056) que les cliniciens généticiens (45%)



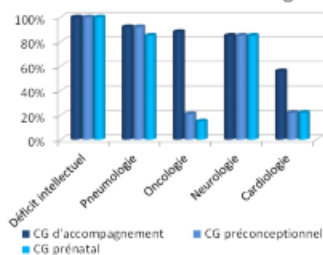
64% estiment que le champ des maladies concernées en est modifié

59% estiment que la population concernée en est modifiée

Critères d'éligibilité

Quel conseil génétique ?

- Définition variable du conseil génétique : accompagnement des questions prénatales et préconceptionnelles OU/ET accompagnement et information des personnes confrontées à une maladie génétique dans toutes ses dimensions.



- Pour les DÉFICITS INTELLECTUELS, en PNEUMOLOGIE et en NEUROLOGIE, l'accès à tout type de conseil génétique est un critère majeur pour l'IP.
- En ONCOLOGIE l'accès au conseil génétique d'accompagnement est majeur (88%) contrairement à l'accès au conseil génétique préconceptionnel et prénatal (21%; 15%)
- Le conseil génétique semble moins prégnant en CARDIOLOGIE

Le soin et la prévention : des notions interprétées différentes selon les professionnels et les pathologies considérées ?

Les professionnels indiquant le conseil génétique «préconceptionnel» comme critère de l'IP souhaitent

- 3,3 fois plus que la population interrogée une information au degré 3 et plus
- 3 fois plus une information quel que soit l'âge (en particulier âge de procréer)

Information à la parentèle en cas de maladies génétiques

- Contexte : maladies génétiques, évolution du cadre légal

- Enquête auprès des professionnels de santé

- ✓ Champ d'application de l'obligation de transmission de l'information à la parentèle
- ✓ Critères d'éligibilité ?

- Entretiens avec des représentants des personnes malades et de leur famille

- Synthèse

Représentants des personnes malades et de leur famille

Etude qualitative

- Nous avons réalisé une série d'entretiens semi-directifs avec une dizaine d'associations de patients atteints de maladies génétiques.

- Dans un contexte de maladies génétiques nombreuses et diverses, nous avons souhaité approfondir notre étude par l'expérience des patients et de leurs représentants.
- 10 entretiens semi-directifs dans le cadre de 8 maladies génétiques différentes : Chorée de Huntington, Myotonie de Steinert, Maladie de Hunter, Phénylcétonurie, Hémochromatose, Syndrome de HNPCC-Lynch, Drépanocytose.



- 3 principales questions ont été abordées : pertinence de l'information de la parentèle, conditions d'application envisagées par la loi, rôles des associations dans l'IP.
- Nous avons également fait réagir les représentants des personnes malades à certains résultats de l'enquête auprès des professionnels afin d'élaborer des préconisations pour accompagner chacun des acteurs concernés dans son rôle (d'Audiffret & Montgolfier, 2015).

Représentants des personnes malades et de leur famille

Pertinence de l'IP & champ d'application ?

- Les représentants des personnes malades confirment le caractère essentiel de l'information à la parentèle sans pour autant souhaiter un systématisme en particulier pour les maladies sans traitement.

La pertinence de l'information à la parentèle est confirmée : savoir & responsabilité

- Fin de l'errance diagnostique et accès à des aides médico-sociales
« La méconnaissance entraîne des jugements, chacun va de ses croyances ... le diagnostic m'a soulagée, m'a déculpabilisée ... la génétique m'a donné contre quoi me battre ... de la culpabilité, je suis passée à la responsabilité. »,
« Faire des choix en connaissance de causes »,
« être reconnus, être pris en charge enfin »
- Sauver des vies si possible
« Il n'est pas possible de mourir par ignorance au 21^e siècle ! »,
« question de conscience, c'est un devoir moral quand il y a un traitement »
- Prévention, amélioration du pronostic vital ou de la qualité de vie

MAIS

Systématisation de l'IP difficile en particulier en l'absence de traitement

« Je ne suis pas pour le systématique, il faut que ce soit pour la bienfaisance ; je suis pour le plus d'information possible mais avec un système de protection. »
« c'est du systématisme quand on a besoin de personnalisation ... ce systématisme en cas de maladie incurable revient à de la barbarie »

Représentants des personnes malades et de leur famille

Pertinence de l'IP et champ d'application ?

- L'obligation légale d'informer sa parentèle est légitime pour les répondants, en clarifiant toutefois son champ d'application, en particulier concernant les maladies incurables.

Obligation légale légitime, sauf quand il n'y a pas de traitement :

« à peine 20% des personnes concernées par la chorée de Huntington font le test car pas de traitement curatif ... une épée de Damoclès », même si les bénéfices de l'information pour les choix procréatifs sont évoqués

Risque évoqué de ne pas faire le test ou de ne pas aller chercher les résultats :

« de plus en plus de refus de savoir par peur d'un usage par les assureurs et les employeurs » et quelques rares cas de refus en raison de l'obligation d'IP

Ambiguïté sur le champ d'application de l'obligation légale : quand ni traitement, ni prévention, est-ce que le seul accès au conseil génétique est un critère suffisant ?

Rôles du conseil génétique évoqués :

« un conseil pour répondre aux questions, découvrir l'arbre, comprendre la transmission, rationaliser »

En synthèse

- Les professionnels interrogés et les représentants de personnes malades **s'accordent sur la pertinence de l'obligation d'informer sa parentèle**,
- Les critères majeurs pour l'IP sont l'accès à un conseil génétique d'accompagnement, la surveillance précoce et la prévention, et l'incidence vitale.
- Ils ont cependant **des visions partagées sur les pathologies concernées**.
- **L'ajout du conseil génétique** dans les critères d'applicabilité n'est pas considéré de manière homogène **selon les professionnels, leur spécialité et leur niveau de formation en génétique**. Le champ d'action du conseil génétique est perçu différemment.
- Il modifie le champ d'application de la loi (pathologies concernées) et pose d'importantes questions éthiques quand il n'existe ni prévention, ni traitement.

➔ Réaffirmer l'obligation d'informer la parentèle en cas de maladies génétiques pouvant bénéficier de mesures de prévention ou de soin.

➔ Définir plus précisément le conseil génétique afin de mieux définir, selon les spécialités, son rôle et périmètre, en particulier devant l'essor des nouvelles techniques de séquençage et des futures données disponibles.




Information à la parentèle en génétique humaine

Professionnels de santé & Associations de patients

Conditions pour l'information à la parentèle

Journée pluridisciplinaire
16 décembre 2016

Diane d'Audiffret, LIPHA, UPEM

Information à la parentèle en cas de maladies génétiques : CONDITIONS

- **Sensibilisation à l'information de la parentèle**

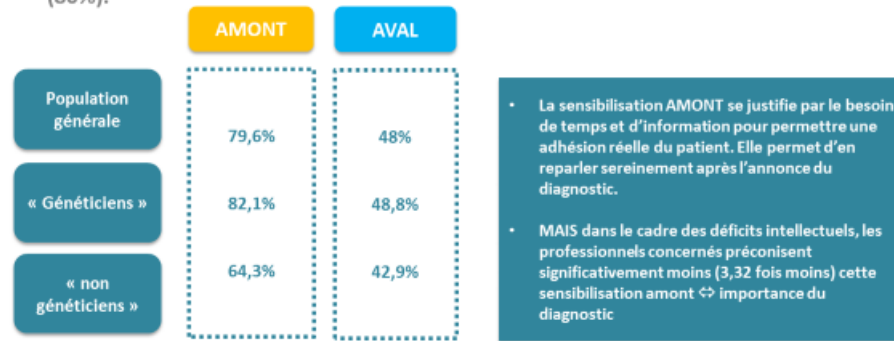
- **Transmission par le patient (voie directe)
ou par le prescripteur (voie indirecte)**

- **Entretiens avec des représentants des personnes malades et de leur famille & propositions**

Sensibilisation à la transmission de l'information à la parentèle ?

A quel moment ?

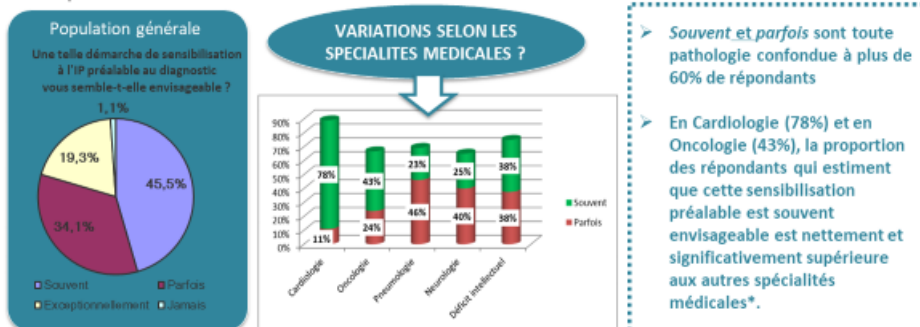
- La sensibilisation à la transmission de l'information aux apparentés semblent préconisée en amont du diagnostic pour la plupart des professionnels et des spécialités médicales (80%).



Sensibilisation préalable requise par la loi : applicabilité ?

Faisabilité et spécialités médicales

- La loi de 2011 requiert cette sensibilisation préalable, ce qui semble souvent envisageable pour 46% des répondants et parfois pour 34% avec des variations selon les spécialités médicales.



*Chi2 - 7,815 ; Odds ratio = 0,3760 et 4,77 ; P=0,07, différence significative à 10%

Sensibilisation à l'information de la parentèle

Qui et comment ?

- La sensibilisation à la transmission de l'information à la parentèle doit être systématiquement abordée, mais certains soulignent l'importance de la dissocier de l'annonce du diagnostic.

86% des répondants pensent qu'il faut aborder SYSTEMATIQUÉMENT la question de la transmission de l'information à la parentèle

Une forte différence entre « généticiens » (96%) et « non généticiens » (50%) qui ne remet pas en cause la sensibilisation amont ou aval mais souligne l'importance de dissocier annonce du diagnostic et sensibilisation à l'IP

- Temps d'acceptation, de compréhension du diagnostic et des conséquences familiales
- Prise en compte de l'âge du patient et des difficultés familiales

POUR LES ASSOCIATIONS DE PATIENTS :

- Plus le message est répété, plus il a de chance d'être compris
 - Prise en compte nécessaire des personnes, de leurs capacités cognitives et émotionnelles
- « Besoin de caps successifs, l'émotion s'ajoute la compréhension, besoin de reformuler ».

➔ Proposition de dissocier en amont et en aval la sensibilisation à l'IP de l'annonce du diagnostic souvent vécu comme un choc

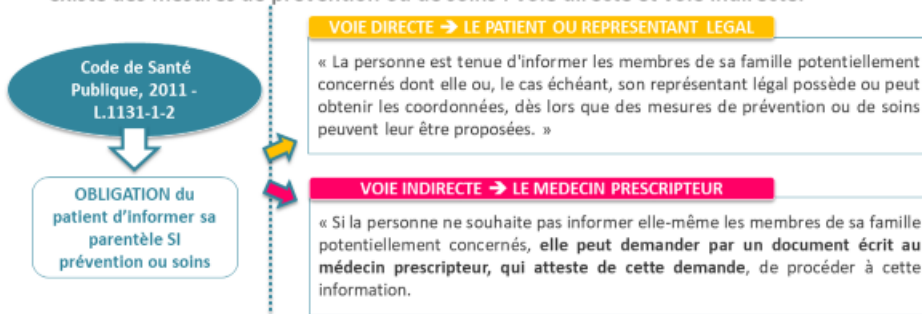
Information à la parentèle en cas de maladies génétiques : CONDITIONS

- Sensibilisation à l'information de la parentèle
- Transmission par le patient (voie directe)
ou par le prescripteur (voie indirecte)
- Entretiens avec des représentants des personnes malades et de leur famille & propositions

Information à la parentèle

Voies directe et indirecte

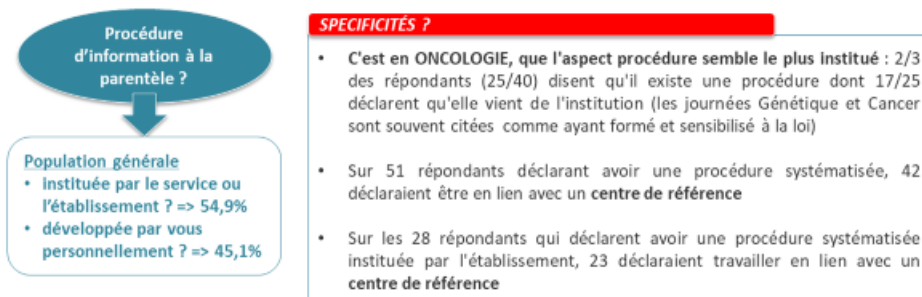
- En 2011, la loi a institué deux voies de transmission possibles pour répondre à l'obligation d'informer sa parentèle en cas de maladie génétique grave pour laquelle il existe des mesures de prévention ou de soins : voie directe et voie indirecte.



Information à la parentèle

Procédure ?

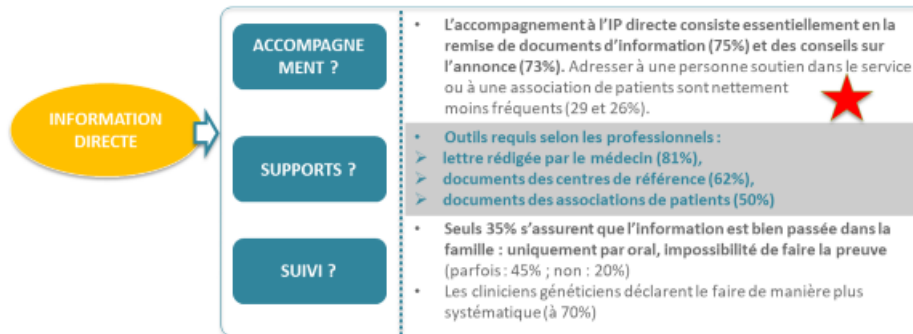
- Un peu plus de la moitié des répondants déclarent avoir une procédure pour favoriser la transmission de l'information génétique à la parentèle ; c'est 2/3 des répondants en Oncologie ; les centres de référence semblent faire office de ressource.



Voie d'information DIRECTE

Accompagnement, Supports

- En cas de transmission directe, les professionnels de santé remettent des documents et conseillent sur le moment de l'annonce.



Voie d'information DIRECTE

Accompagnement des patients par le professionnel de santé

- Ce sont les cliniciens qui semblent les plus enclins à accompagner les patients dans la démarche directe d'information de leur parentèle, en particulier dans le domaine de l'oncologie : secteur plus sensibilisé ?

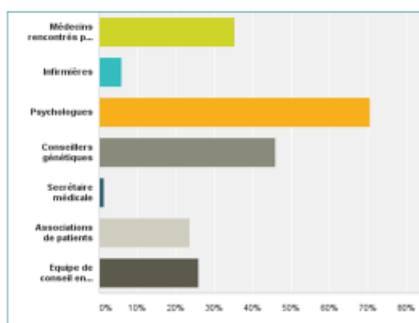
		oui	parfois	
population générale		62%	38%	98 répondants
"généticiens"		64%	36%	84 répondants
	cliniciens généticiens	73%	27%	44 répondants
	CG	55%	45%	40 répondants
"non généticiens"		50%	50%	14 répondants
	cliniciens non généticiens	70%	30%	10 répondants
	psychologues	0%	100%	4 répondants

- cliniciens plus impliqués que les autres populations dans l'IP directe
- Pathologies :
 - **ONCOLOGIE** : 69% Oui / 31% parfois (42 répondants)
 - Pour les autres spécialités, les proportions entre oui et parfois sont équilibrées.

Information à la parentèle

Acteurs relais ?

- Pour sensibiliser le patient à l'information à la parentèle, différents acteurs sont mobilisés en particulier les psychologues et les conseillers en génétique.



- Les « généticiens » font appel essentiellement à des psychologues, puis à des CG et les médecins du parcours de leur patient
- Les « non généticiens » se tournent vers les CG en priorité

Remarques :

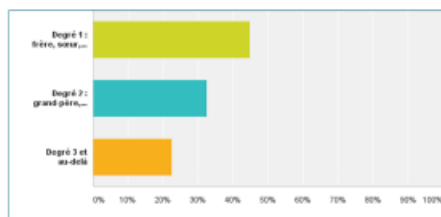
- Dès la prise en charge du patient lui-même, 95% des répondants font appel à des acteurs relais, en particulier des psychologues.
- Cependant, les réunions pluridisciplinaires ne semblent systématiques que pour un peu plus d'1/3 des répondants, davantage pour les cas complexes chez les « généticiens », avec 20% des cliniciens généticiens qui déclarent n'en avoir jamais.

➔ Des parcours à mieux définir ?

Information à la parentèle

Degré de parenté pertinent ?

- En cas de maladie génétique, des membres de la famille du patient peuvent bénéficier de l'information, reste à définir le degré de parenté d'intérêt qui semble varier davantage par la conception de la médecine des professionnels que par la pathologie.



Degré 1 majoritaire mais différence significative entre "généticiens" et non généticiens

- Généticiens : D1 40,5% - D2 33,3% - D3 26,2%
- Non généticiens : D1 71,4% - D2 28,6% - D3 0,0%

- Pas de corrélation par spécialité ou maladie
- Ceux qui répondent **degré 1** (majorité des « non généticiens » orientent vers une **propagation de proche en proche** progressive avec la capacité d'**identifier des personnes particulièrement concernées** (projet parental par ex)
- Ceux qui souhaitent une déclaration au **degré 3 et au-delà** peuvent être rapprochés de ceux qui répondent "oui systématiquement" à l'accès au CG pour le préconceptionnel / prénatal.

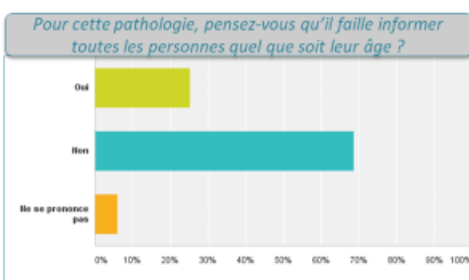
➔ différences dans les objectifs de l'IP : reflet d'une différence de conception de la médecine ?



Information à la parentèle

Age ?

- Près de 70% des répondants estiment qu'on ne peut informer à tout âge, qu'il faut pouvoir comprendre, mais l'âge d'apparition de la maladie a de l'influence et l'âge de procréer est souvent visé.



- Une attention à l'âge des personnes doit être de rigueur.
- Il pourra varier en fonction de la pathologie si elle touche des sujets jeunes.
- A été spécifié que l'information doit être donnée aux personnes en âge de procréer : projet parental...

Cas des mineurs non explicité dans la loi



Voie d'information INDIRECTE

Loi : une voie en 4 étapes

- En cas de difficulté pour le patient d'informer lui-même sa parentèle, la loi prévoit une transmission par l'intermédiaire du médecin prescripteur : 4 étapes

INFORMATION INDIRECTE en 4 étapes

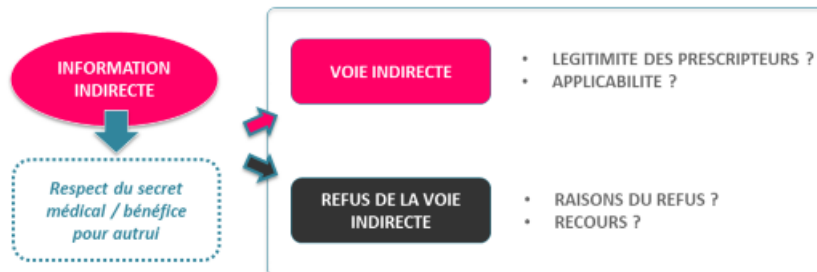


1. « Si la personne ne souhaite pas informer elle-même les membres de sa famille potentiellement concernés, elle peut demander par un document écrit au médecin prescripteur, qui atteste de cette demande, de procéder à cette information.
2. Elle lui communique à cette fin les coordonnées des intéressés dont elle dispose.
3. Le médecin porte alors à leur connaissance l'existence d'une information médicale à caractère familial susceptible de les concerner et les invite à se rendre à une consultation de génétique, sans dévoiler ni le nom de la personne ayant fait l'objet de l'examen, ni l'anomalie génétique, ni les risques qui lui sont associés.
4. « Le médecin consulté par la personne apparentée est informé par le médecin prescripteur de l'anomalie génétique en cause. »

Voie d'information INDIRECTE

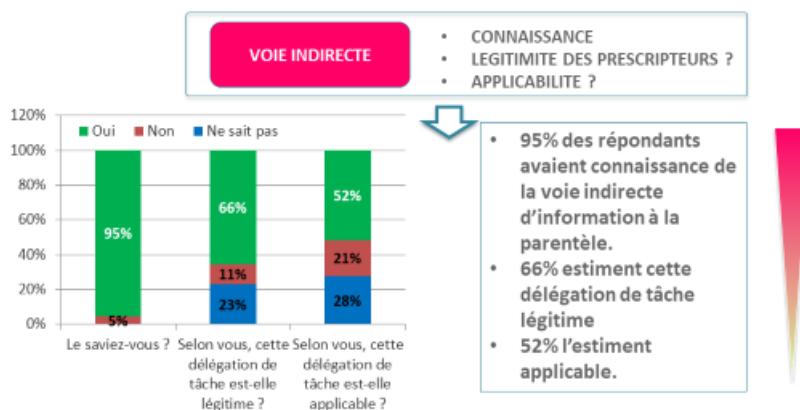
En pratique

- L'objectif de la loi avec la voie indirecte proposée a été d'articuler respect du secret médical et bénéfice pour autrui : légitimité ? applicabilité ? raisons du refus des patients le cas échéant ?



Voie d'information INDIRECTE

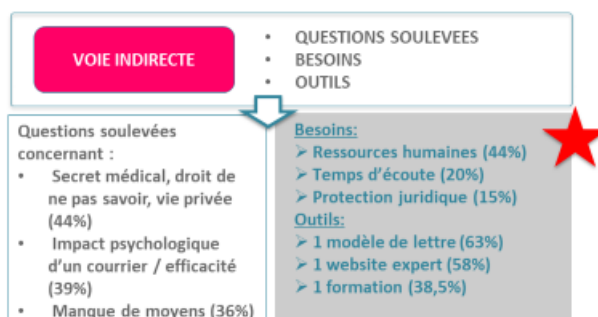
En pratique



Voie d'information INDIRECTE

En pratique

- 87% des répondants déclarent proposer l'IP indirecte si le patient refuse de le faire, mais des questions éthiques sont posées autour de cette voie de transmission et les professionnels de santé déplorent un manque de moyens.



Voie d'information INDIRECTE

Refus d'informer, recours ?

- 60% des répondants ont été témoins de refus d'informer en raison, principalement, de conflits familiaux (69%) ; cependant 68% de ceux-ci ont observé un passage du refus au consentement en ayant accordé temps et accompagnement.



Information à la parentèle en cas de maladies génétiques : CONDITIONS

- Sensibilisation à l'information de la parentèle

- Transmission par le patient (voie directe)
ou par le prescripteur (voie indirecte)

- Entretiens avec des représentants des personnes malades et de leur famille & propositions

Voies d'information DIRECTE & INDIRECTE

Associations de patients : expériences et recommandations

- Informer la parentèle : un devoir, une responsabilité qu'il convient d'accompagner dans le temps

- Des patients se sentent investis du devoir d'informer : « un devoir, une responsabilité mais une vigilance à ne pas imposer une immédiateté inhumaine »
- Information INDIRECTE :
 - ❖ Indispensable pour les maladies à incidence vitale et traitables : « on ne peut pas laisser des gens mourir simplement par ignorance ! »
 - ❖ Mais la lettre pose problèmes : risque de choc psychologique et donc efficacité mise en doute « manque d'humanité, absurde dans le cas d'une maladie incurable » ... mais « vaut mieux ça que pas d'information du tout dans le cas des maladies traitables »

➡ Favoriser l'information par le patient et l'aider : « Quand il y a un traitement, il faut persuader les patients d'informer eux-mêmes »

➡ BESOIN d'un psychologue dans ce processus, d'une personne référente ou/et d'une personne relais dans la famille : PERSONNE DE CONFIANCE

Voies d'information DIRECTE & INDIRECTE

Associations de patients : rôles ?

- La qualité de l'information elle-même et un environnement de confiance avec différents acteurs semblent les clés pour une transmission de l'information envers les apparentés

Le critère principal de l'IP est l'information elle-même : une information mal comprise, mal perçue ne pourra être correctement transmise : « *besoin de former les professionnels de santé* »

Tous les acteurs autour du patient sont responsables de l'information et les associations peuvent fortement y contribuer : « *une passerelle entre les patients et les soignants* » par leur proximité avec les patients et les familles

- en AMONT du test : « *information grand public et sensibilisation pour cheminer vers le diagnostic et*
- en AVAL : explication, soutien psychologique et médico-social, groupes de paroles ... et sensibilisation à l'IP « *aider un patient demande beaucoup de temps* » « *or le système de santé souffre d'un manque de moyens important.* »

Or les associations de patients sont peu citées par les professionnels de santé comme relais potentiels pour sensibiliser à l'IP (23,5%) ou pour aider les patients dans la démarche (26,9%) : « *Les associations de patients doivent être un des acteurs à leur juste place* » & « *les associations pour avoir leur place doivent faire la preuve de leur qualité par des formations voire des labellisations* »

➔ Besoin de créer un « PARTENARIAT », un « environnement de confiance » avec les acteurs par une labellisation

➔ Rôles de chacun à définir en fonction des pathologies : MODELES & EXPERIMENTATIONS

INDEX NOMINUM

- ALEXANDRE (L.), 27 s, 36, 62, 73.
- ALQUIÉ (F.), 75.
- ALTAVILLA (A.), 137, 159.
- ARENDT (H.), 24, 207 s.
- ARISTOTE, 83, 88 s, 95 s, 201, 254, 360, 364.
- ATLAN (H.), 63
- BACON (F.), 41, 157.
- BAERTSCHI (B.), 427.
- BAUDELAIRE (Ch.), 118.
- BELLEY (J.-G.), 264.
- BOURRET (P.) et RABEHARISOA (V.), 175.
- BRIARD (M.-L.), 156 , 226, 294 s.
- BREDENOORD (A.), 289.
- BRUAIRE (C.), 426 s.
- BUBER (M.), 432 s.
- BURKE (W.), 131, 229.
- CANGUILHEM (G.), 79, 94, 133 s, 145, 148, 151 s, 400.
- CARBONNIER (J.), 44.
- CONSTANT (B.), 163, 246 s, 251 s, 256 s, 260 s, 333.
- CORDIER (A.), 243 s, 385.
- D'AUDIFFRET VAN HAECHE (D.), 181, 198 s, 298, 304, 311 s, 316 s, 323 s, 355, 431.
- DAUSSET (J.), 67 s, 80.
- DERBEZ (B.), 240, 314 s, 317 s.
- DESCARTES, 57, 85, 92, 96 s.
- DOLTO (F.), 241.
- DURR (A.), 188, 197.
- ENRIQUEZ (E.), 162.
- EISINGER (F.), 124, 295 s.
- ESPER (C.), 123, 208.
- FIAT (É.), 96 s, 101, 103 s, 269 s, 347, 385, 412 s, 428.
- FINKIELKRAUT (A.), 417 s.
- FEINGOLD (J.), 122, 155.
- FELIPE AGUIRRE (F.), 153.
- FEUILLET-LE MINTIER (B.), 158, 277.
- FOLSCHIED (D.), 31 s, 45, 79, 81, 87 92 s, 108, 160, 426.
- FOUCAULT (M.), 161, 191 s, 223.
- FROUCHT-HIRSCH (S.), 156.
- GALLEZOT (G.), 173.
- GARGIULO (M.), 188 s, 197, 305 s.
- GODELIER (M.), 326.
- HABERMAS (J.), 70, 321.
- HADOT (P.), 338 s, 345 s, 349 s.
- HANSSON (S.-O.), 154.
- HARLE (J.-R.), 65, 249, 269.
- HEGEL (G.-F.), 97 s, 203, 410.

- HEIDEGGER (M.), 56, 62 s.
- HIPPOCRATE, 202, 237 s, 244, 276, 291 s.
- HIRSCH (E.), 2, 268.
- HOERNI (B.), 202, 291.
- HUME (D.), 42.
- HUXLEY (A.), 21 s, 108, 224.
- JACOB (F.), 102 s, 340.
- JACQUARD (A.), 223 s, 230
- JANKÉLÉVITCH, 101.
- JOLLIEN (A.), 399 s, 402 s, 427.
- JONAS (H.), 42 s, 103, 266, 275, 425 s, 429, 440 s.
- KANT (E.), 98 s, 163 s, 195, 246 s, 252 s, 256 s, 260 s, 265 s, 333, 362 s, 365 s.
- KERNALEGUEN (F.), 327 s.
- LABRUSSE-RIOU (C.), 49.
- LACROIX (S.), 394 s, 397 s.
- LADRIERE (J.), 115, 165 s.
- LECU (A.), 396 s.
- LEVINAS (E.), 63, 243 s, 275, 293, 369 s, 372, 375 s, 378 s, 384 s, 392, 398, 409, 416 s, 435, 440.
- LEWIS (C.-S.), 41.
- MAGNIN (Th.), 54, 57 s.
- MALHERBE (J.-F.), 90 s, 161 s, 164, 396.
- MANOUVRIER-HANU (S.) et NIVELON-CHEVALIER (A.), 157, 221, 226, 302, 324.
- MARCEL (G.), 102 s, 345 s.
- MARZANO-PARISOLI (M.-M.), 206 s.
- MATTEI (J.-Fr.), 23, 28, 44 s, 52.
- MAWAS (C.), 158.
- MERLEAU-PONTY (M.), 119, 344 s.
- MISLAWSKI (R.), 266.
- MONTGOLFIER DE (S.), 181, 198 s, 298, 304 s, 311 s, 316 s, 323 s, 355, 431.
- MORE (Th.), 19 s.
- MUNNICH (A.), 61, 64 s, 72 s, 146, 157.
- NATHAN (T.), 117.
- NAU (J.-Y.), 67 s, 128.
- NIETZSCHE (F.), 160 s, 341, 350.
- PÉDROT (Ph.), 65, 249, 269.
- PÉQUIGNOT (H.), 145.
- PHILIP (N.), 121, 136 s, 156, 182 s.
- PLATON, 16.
- POPPER (K.), 85, 90, 114.
- POZZO DI BORGO (Ph.), 272, 381 s, 400.
- REY (O.), 32, 40 s, 374.
- RICHARD (G.), 410 s.
- RICŒUR (P.), 25 s, 237, 264 s, 277 s, 330, 367 s, 411, 414 s.
- ROUSSEAU (J.-J.), 18 s, 357 s, 363.
- SARTRE (J.-P.), 352 s, 355 s.
- SCHOPENHAUER (A.), 348, 395.

SEBAD-DEPADT (V.), 276 s.

SEHELLART (M.), 195.

SPINOZA (B.), 19, 348, 412.

STOPPA-LYONNET (D.), 7, 99 s, 112, 127, 317.

TESTART (J.), 31 s, 37 s.

TEILHARD DE CHARDIN (P.), 344, 350, 406.

THOMAS (L.), 89.

THOUVENIN (D.), 239.

TRUCHET (D.), 250, 311, 314.

VACQUIN (M.), 26, 28, 31 s, 34 s, 41 s, 108.

VANIER (J.), 241 s, 389.

VIGNAL (N.), 236.

VOLTAIRE, 22 s.

WEIL (S.), 264, 411 s.

WEIL-DUBUC (P.-L.), 154, 229.

WITTGENSTEIN (L.), 345 s.

INDEX RERUM

A

Achille : 393 s, 430

ADN (Acide Désoxyribonucléique) :
7, 56, 59, 61, 66, 69, 74, 77, 80, 99,
111 s, 120, 124, 126 s, 131, 135 s,
142 s, 148 s, 153, 158, 164 s, 170 s,
178, 189, 215, 219 s, 225, 233 s, 260,
274, 289, 376, 400, 423 s, 432.

Adaptation : 40, 94, 100 s, 170, 400,
428.

Affaire Perruche : 49 s.

Agapè : 401.

Aliénation : 62, 268.

Altérité : 5, 35, 328, 330 s, 352, 367,
369, 372 s, 376 s, 385, 389, 395, 406,
417, 430 s, 435.

Âme : 27, 44, 61, 79, 88, 92, 95 s,
101 s, 119, 193, 324, 347, 368, 384,
393 s, 412, 428 s, 439 s.

Amour : 16 s, 22, 34 s, 80, 104, 242
s, 264 s, 272, 277 s, 334, 337, 357 s,
368 s, 372, 389 s, 394, 397, 401 s,
408, 410 s, 414 s, 418 s, 430, 437.

Anthropologie : 31, 213, 327, 335 s.

Art médical : 49, 53, 64, 71 s, 75, 91,
105, 195, 202 s, 263, 286, 292, 295,
427.

Association de patients : 4, 155, 177,
310, 315 s, 324, 355, 436.

Autonomie : 49 s, 52 s, 70, 163, 180,
200 s, 233 s, 249, 253, 265 s, 272 s,

319, 323, 328, 341, 371 s, 378, 385 s,
405, 415, 433, 436.

B

Biais d'incompétence : 48 s.

Bienvenue à Gattaca : 69.

Biopolitique : 161, 191 s.

Biotechnologie : 54 s, 56 s, 138, 268.

C

Calico (projet) : 27, 36.

Care : 70 s, 80, 105, 321, 427.

Chair : 109 s, 116 s, 240, 408.

Champ d'application : 174, 250, 314,
319, 321, 323, 334.

Clonage : 32, 39, 108.

Code génétique : 95, 112, 280, 345.

Collectif : 30, 37, 39, 120 s, 174,
216, 218 s, 227, 232 s, 249, 306, 425,
434.

Colloque singulier : 186, 191, 196,
221, 236, 293, 300, 317, 331, 379 s.

Crossing-over : 99.

Cure : 70 s, 80, 321, 427.

Cyborg : 62.

D

Décision médicale : 46 s, 239.

Démaîtrise : 77 s, 82, 94, 101, 105 s, 155, 210, 428 s.

Dé-mythisation : 38 s, 45.

Déshumanisation : 39, 410.

Désintéressement : 265, 272, 278, 346 s, 372, 410, 417.

Désir de savoir : 15 s, 27 s, 32 s, 35, 53, 139, 344, 442.

Devoir d'informer : 236.

Diagnostic prénatal : 51, 61, 126 s, 156, 182 s, 228.

Discrimination : 131, 225 s, 228 s, 234, 248, 253, 262, 298, 322.

Drépanocytose : 8, 75, 112, 228, 317.

Droit à l'information : 199 s, 204, 209, 215, 239 s, 243, 246, 291, 300 s, 333, 415.

Droit à la santé : 14, 45 s, 53, 68 s, 80, 182.

Droit de ne pas savoir : 113, 185, 197, 228 s, 260, 294 s, 301, 311, 322.

Droit de savoir : 132, 158, 229, 316.

E

Economie génétique : 222 s, 333, 338, 366.

Eden : 15, 17, 21.

Enfer : 352 s, 355 s.

Épistémophilie : 14, 15, 26, 28, 30, 34, 37, 60, 122, 132, 139, 148, 153, 201, 203, 209, 338, 424, 429.

Éros : 16 s, 372 s, 377 s.

Errance diagnostique : 13, 126, 139, 215, 289, 323, 424.

Eternité : 63, 67, 348, 389, 438 s.

Eugénisme : 31, 52, 69 s, 81, 146, 180, 186, 321.

F

Fantasme : 9, 21, 31 s, 37 s, 45, 53 s, 66, 72, 80, 106 s, 167 s, 186 s, 205, 209, 219, 266, 274, 355, 398, 406, 424.

Filialité : 372, 376 s.

Frankenstein : 31 s, 40 s, 55, 57, 71.

Frontière : 9, 28, 73, 142, 150, 158 s, 169 s, 232, 260, 271, 282, 322, 399, 424, 433.

G

Génie génétique : 55, 56 s, 61 s, 107.

Génopolitique : 190 s, 333.

H

Herméneutique : 4, 115, 140, 164 s, 168 s, 199 s, 209, 370, 429.

Homo geneticus : 5, 423, 432.

Huntington : 81, 119, 125, 129, 132, 182, 185, 188, 304, 323.

I

Identité : 5, 25, 120, 213, 215 s, 219 s, 232 s, 241, 268, 281, 315, 330, 352, 367, 372 s, 377 s, 384.

Idéologie : 8, 12 s, 15, 20 s, 24 s, 38, 46, 53, 78, 106, 132, 160, 209, 396, 410.

Immortalité : 3, 8, 15 s, 27, 30 s, 36, 54 s, 68, 207, 348, 398.

Inconscient : 14, 26, 30 s, 33 s, 37 s, 41 s, 45, 50 s, 63 s, 99, 139, 162, 204, 209, 355.

Inconscientifique : 29, 40, 160.

Indécidabilité : 391, 408.

Individualisme : 17, 29, 39, 50, 182, 196, 209, 293, 327, 341, 348, 365 s, 372, 376 s, 433 s.

Internet : 9, 30, 49, 64, 114, 125, 137 s, 157, 208, 226.

Isis : 338 s, 350.

J

Judiciarisation : 249, 264, 278, 380, 410, 415.

K

Kairos : 314.

L

Loi bioéthique : 284, 308, 361, 408, 413 s, 438.

Loi morale : 271, 362 s, 366, 368, 371.

M

Maladies multifactorielles : 8, 129 s, 133, 147, 155, 235, 322.

Médecine personnalisée : 66, 68.

Médecine prédictive : 66 s, 72 s, 81, 99, 107, 116, 128, 228, 284, 295, 423.

Meilleur des mondes : 14, 21 s, 24.

Mensonge : 161, 163 s, 246, 253 s, 255 s, 258, 282, 433, 438.

Mesotès : 88.

Maladies monogéniques : 126 s, 144, 225, 322, 370.

Mythe : 30 s, 32, 39 s, 54 s, 71, 108, 160, 193, 389.

N

Nüremberg : 248.

O

Organisation mondiale de la santé : 146, 179 s, 275.

P

Pangloss : 22, 24.

Parabole du bon Samaritain : 368 s, 380, 402.

Paternalisme : 49, 175, 378, 415.

Personne de confiance : 50, 199, 293, 300, 323 s, 361, 431, 436.

Pluridisciplinarité : 170, 174 s, 177 s, 186, 227, 324, 429.

Post-humanisme (voir Transhumanisme)

Principe de précaution : 87, 123 s, 273.

Probabilité : 46 s, 70, 83, 87, 125, 145, 154 s, 170, 186, 191, 204, 320, 428.

Prométhée : 31, 42 s, 54, 71, 349, 393.

Prudence : 72 s, 88 s, 94, 97, 160, 251, 257, 389, 426.

Psychologue : 177 s, 183, 197, 305, 317, 403.

Pythie : 8, 14, 26 s, 65, 118.

R

Réductionnisme : 98, 237, 375 s, 379.

Risque génétique : 150 s, 154 s, 179.

S

Sacré : 44, 101, 118, 220, 238, 313, 344 s, 346 s, 411, 429, 439, 441.

Séquençage du génome : 4, 49, 59, 85, 112, 119 s, 141 s, 149, 205, 260, 366, 433.

Subjectivité : 84, 183, 376, 377, 384, 416, 428.

Surveillance : 69, 123, 128 s, 132, 145, 152, 305, 316, 319, 353.

Susceptibilité : 51, 125, 127 s, 139, 172, 186, 205, 226, 322, 370, 428.

T

Tabou : 3, 183, 298, 322, 398.

Télomère : 54.

Temporalité : 7, 196 s, 215, 240, 254, 258, 313, 325, 333, 348 s, 361, 419 s, 431, 436.

Thérapie génique : 61, 67, 76, 78, 289, 400.

Tout génétique : 64, 116, 117 s, 274.

Tout scientifique : 85 s, 91.

Transhumanisme/post-humanisme : 28, 32, 58, 62.

Transparence : 205, 232, 234, 236 s, 396.

U

Unicité : 211, 215, 219, 273, 280, 327, 375, 403, 417, 435.

Universel : 84 s, 88, 117, 135, 163 s, 204, 220, 254, 265 s, 293, 362 s, 372, 376 s, 411, 417.

Utopie : 7 s, 12 s, 15 s, 19 s, 22 s, 44, 78, 209, 396, 426 s, 440.

V

Véracité : 151, 163 s, 207, 244, 254 s, 261, 333 s.

Verbe : 109 s, 116 s, 202, 240, 374.

Vocation : 123, 126, 148, 243 s, 327, 383, 385, 421, 424 s, 442.

TABLE DES MATIÈRES

INTRODUCTION	1
PREMIÈRE PARTIE GÉNÉTIQUE : DE L'UTOPIE DE LA PRÉDICTION À UNE NOUVELLE FINALITÉ DU SOIN ?	7
CHAPITRE PREMIER DE LA CONNAISSANCE À LA MAÎTRISE DU VIVANT : PROMESSES DE LA GÉNÉTIQUE ?	11
I. De la volonté de maîtrise à l'idéologie de la santé parfaite : aux sources de la fascination génétique	13
Du désir de savoir à l'utopie de la prédiction : risque d'idéologie en génétique .	15
Le désir de savoir en génétique : la richesse du manque	15
L'utopie de la prédiction génétique ou l'impatience d'un mieux.....	19
La génétique pour Le meilleur des mondes, de l'utopie à l'idéologie	22
Pulsion épistémophilique et science moderne : retour aux mythes	30
Mythes et désirs inconscients.....	30
Le généticien, le Prométhée moderne.....	31
Quelle est cette énergie pulsionnelle qui sous-tend notre désir de savoir ? ...	33
Obsession de maîtrise derrière l'alibi du savoir.....	34
Maître ou esclave de la génétique ?	36
Dé-mythisation et mystification de la science	37
Gérer sa vie : un droit à la santé parfaite ?	46
Décisions médicales sous nouvelles influences ?	46
Autonomie du patient entre revendication et influence.....	49
Gestion de la vie humaine ?	51
II. Génétique : révolution du savoir ? révolution de la médecine ?	54
Génie génétique et autres technologies : révolution du savoir ?	56
La technique : libération des contraintes de la nature	56
Alliance sciences-techniques et génie génétique : impact sur la nature... humaine	57
Accès au génome et à ses mécanismes d'information : révolution du savoir..	58
La Génétique ou les confins du vivant	61
Étendue de l'offre génétique	61
Vers le Transhumanisme et le Post-humanisme	62
Nouvelles capacités d'agir : liberté ou aliénation ?	62

Génétique : révolution de la médecine ?	65
Réalité de la médecine prédictive ?	66
Vers un « eugénisme libéral » ?	69
La médecine génétique : cure ou care ?	70
La médecine génétique entre recherche et soins	73
Quels bénéfices réels de la génétique pour les patients et pour l'art médical ?	75
III. De la maîtrise à la <i>démaîtrise</i> : puissance du Vivant	78
Une médecine scientifique peut-elle être humaine ?	79
La médecine : une science de guérir ?	79
La vie réduite à la molécule d'ADN ?	80
Incertitude et erreur ne seraient pas scientifiques ?	83
Incertitude, erreur : aux fondements de la recherche scientifique	83
La société et le « tout scientifique »	85
Vertu de Prudence en génétique	88
Dynamique du vivant : impératif de <i>démaîtrise</i> , de prudence et d'humilité	94
Une force formatrice dans le génome ?	94
Le génome entre adaptation et mystère	100
In-maîtrisable vie : appel à la <i>démaîtrise</i> et à l'art médical	105
INTERMÈDE	107
CHAPITRE II <i>ET LE GÈNE S'EST FAIT CHAIR</i> : DE LA DONNÉE GÉNÉTIQUE À L'INFORMATION PERSONNELLE	109
I. <i>Et le gène s'est fait chair</i> : tests génétiques et révélations	116
Tests génétiques et niveaux de risque associés : visite épistémologique	122
Finalités des tests génétiques	122
Les tests génétiques : des différences à assumer	124
Valeur prédictive des tests génétiques : peut-on prédire un risque ?	129
Valeur prédictive d'un test et conséquences	129
Pertinence d'un test génétique ? Critères et influences	131
Le risque : objet de normes et de valeurs... en mouvement	133
Accès au génome et tests génétiques : enjeux d'un langage universel ?	135
Réalité de l'accès aux tests génétiques	135
Privatisation du marché des tests génétiques : vente libre sur Internet	138
II. L'information génétique face au défi de la technique, de l'incertitude et de l'interprétation	141

Essor des techniques de séquençage du génome : livre ouvert pour une génétique de la santé ?	142
Recherche ou soin ?	143
D'une génétique pour le soin des maladies à une génétique de la santé	146
Incertitude et risque génétiques : éléments disruptifs de la frontière entre recherche et soin ?	150
Les incertitudes du séquençage : défis de la qualité et de l'interprétation ...	150
Erreurs et incertitudes : conditions de véracité du risque génétique	151
Mais alors, Docteur, qu'est-ce que je risque ? Élaboration et perception du risque génétique	154
Du risque clinique au risque recherche	157
Vers une éthique de l'incertitude pour un risque juste	161
La génétique science empirico-formelle et science herméneutique ?	165
La génétique entre code et signification.....	165
La génétique est science de la nature et « science humaine ».....	167
III. Impératif pluridisciplinaire, recherche du sens et herméneutique pour une éthique de l'information génétique.....	170
Information génétique et impératif pluridisciplinaire : place et rôles du conseil génétique	174
Complexification de la pratique médicale	174
Multiplicité des acteurs : impératif pluridisciplinaire	176
Naissance du métier de conseiller en génétique : un rôle pivot dans la pluridisciplinarité à préciser.....	178
Donner sens à une multiplicité d'informations	188
Illusion informative	188
Nouvelle hiérarchie des valeurs et « Génopolitique ».....	190
Résultat génétique et nouvelle flèche du temps.....	196
Droit à l'information et génétique : herméneutique de l'incertain et du fantasmatique	200
La dialectique de l'information	200
Information consciente et inconsciente en résonance.....	204
Information génétique : mauvais augure ou don ?	205
INTERMÈDE PARTIE 1 — PARTIE 2	209
DEUXIÈME PARTIE IDENTITÉ GÉNÉTIQUE ET CARACTÈRE FAMILIAL : DÉPASSEMENT DE L'INDIVIDU ?.....	213
CHAPITRE III. QUI A DROIT A L'INFORMATION GÉNÉTIQUE ?.....	215

I. Génétique : de l'individuel au collectif ou de la nécessité du secret	218
Génétique et identité : réaffirmation de l'unicité de chaque personne	219
Mon génome : une combinaison unique	219
Gènes hérités et partagés : une identité par et pour d'autres ?.....	220
Génétique et société : vers une « économie génétique » ?.....	223
Révolution démographique : conséquences individuelles et collectives.....	223
Économie génétique ou discrimination de nature génétique	225
De l'importance du secret en génétique humaine, condition de rencontre et de vérité.....	231
Les données génétiques ... des données personnelles un peu particulières ..	231
Le secret est-il possible en génétique humaine ?	235
De la nécessité de se protéger	236
Le secret, condition de rencontre vraie et responsable	241
II. Droits et devoirs en génétique humaine ?.....	246
Encadrement juridique de la génétique.....	248
1947 : Le Code de Nüremberg sur l'expérimentation humaine.....	248
1994 : naissance des lois dites de Bioéthique en France et finalités des tests génétiques.....	248
2004 et 2011 : question de l'information à la parentèle en génétique humaine	249
« Tout le monde n'a pas droit à la vérité »	252
De la justification du silence.....	252
Vérité sous condition ou conditions pour la vérité ?	256
Comment poser un cadre réglementaire face au caractère non figé de l'information génétique ?.....	259
De l'esprit des lois en génétique humaine.....	263
La génétique ou l'impératif relationnel de la loi	263
Le devoir génétique : redécouverte de notre universel ?.....	265
De la dignité de la personne humaine à la dignité du génome ?.....	269
Autonomie et vulnérabilité génétique.....	272
L'élaboration des lois en génétique : de la discussion éthique.....	276
III. Information à la parentèle en génétique humaine	280
Origine de la loi	282
Complexité d'une tragédie humaine.....	282
Au-delà d'un cas, un vide juridique et des cas de conscience	286

Limites du secret par une responsabilité vis-à-vis d'autrui ?.....	288
Du secret médical au secret partagé	288
Autrui : une limite au secret ?	290
Le tiers en génétique	291
Raisons du silence : le tabou génétique.....	298
Droit à l'information du patient et des tiers génétiques	300
Information à la parentèle en cas de maladie génétique : études/	304
La transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine : chiffres	305
Enjeux d'un nouveau cadre légal	306
Analyse de la loi : questions pratiques et éthiques	310
Conséquences d'un nouveau cadre légal : enquêtes	312
Famille génétique ? Soi-même comme un autre ?	326
La notion de famille renouvelée par la génétique	327
« Soi-même comme un autre » ?	330
INTERMÈDE	333
CHAPITRE IV GÉNÉTIQUE MÉDICALE : LA VULNÉRABILITÉ COMME FORCE D'UNITÉ	337
I. La génétique ou ôter le voile d'Isis ?	338
Les mécanismes génétiques : économes, joueurs ou prodiges ?	340
De deux approches de la nature	340
La génétique ou un nouveau regard sur la nature.....	341
L'existence : jaillissement d'un mystère	344
L'existence : du problème scientifique au mystère	344
La génétique : du code au sacré, appel au désintéressement.....	346
II. La génétique ou le changement de regard sur autrui.....	352
« L'enfer, c'est les autres » ?	353
La maladie génétique ou l'intrusion d'autrui.....	353
De l'importance de l'autre	355
Mon rapport à autrui entre sentiments et raison	357
Que dois-je faire vis-à-vis d'autrui ?	362
La génétique ou de l'universalisable.....	362
De l'universalisable pour des êtres insubstituables.....	364
La génétique et la naissance de l'être de relation	367
Répondre à la vulnérabilité génétique.....	369

Hétéronomie préalable à l'autonomie ? Renaissance d'un regard sur l'autre et soi par la génétique.....	372
Un « attribut d'altérité » en chacun : interdépendance	372
La relation, le non synthétisable de l'Homme à l'encontre du réductionnisme génétique	375
Le secret ne tient pas clôture : vers une filialité universelle.....	376
Le tiers en vue de l'humanité.....	379
Responsabilité pour autrui : invitation de la génétique à la vocation médicale de tout homme	383
III. Éloge de la vulnérabilité pour une éthique de responsabilité renouvelée	391
Éloge de la vulnérabilité : corps, âme et esprit de la fraternité.....	393
Invulnérabilité génétique ? Enseignement d'Achille.....	393
Émotions, vulnérabilité génétique : pour un accueil de notre humanité.....	394
Vulnérabilité hors « normes » ?	398
La vulnérabilité génétique au cœur de la fraternité et de l'éthique médicale.....	401
Renforcement du dialogue entre Amour et Justice par la génétique.....	408
Informar sa parentèle en génétique humaine : un échange de dons désintéressé	409
Pourquoi légiférer ? Un commandement d'amour ?	410
La responsabilité pour autrui comme médiation entre Amour et Justice	416
CONCLUSION LE CHEMIN DE L'HOMME À L'ÈRE DE L' <i>HOMO GENETICUS</i>	423
BIBLIOGRAPHIE.....	443
ANNEXES	459
ANNEXE I : ACCE Model List of 44 Targeted Questions Aimed at a Comprehensive Review of Genetic Testing.....	459
ANNEXE II : Projet « Information à la parentèle en génétique humaine : enjeux et mise en œuvre en cas de maladie génétique à caractère familial »	462
ANNEXE III : European Society of Human Genetics 2015, Poster D'AUDIFFRET (D.), DE MONTGOLFIER (S.), <i>Disclosing genetic information to kin: a quantitative survey to analyze ethical and practical issues.</i>	463
ANNEXE IV : European Society of Human Genetics 2015, Poster DE MONTGOLFIER (S.), D'AUDIFFRET (D.), DERBEZ (B.), <i>Oncogenetics and disclosure of information to kin - What are the relevant ethical questions and practical issues?</i>	464
ANNEXE V : Assises de la Génétique 2016, Poster D'AUDIFFRET (D.), DE MONTGOLFIER (S.), <i>Pratiques professionnelles et enjeux éthiques associés à l'ajout du conseil génétique dans la loi sur l'information à la parentèle en génétique humaine ?</i>	465

ANNEXE VI : Assises de Génétique 2016, Poster DERBEZ (B.), DE MONTGOLFIER (S.), <i>Information à la parentèle en génétique humaine et prévention de l'hémochromatose : enseignements d'une étude sociologique</i>	466
ANNEXE VII : Assises de Génétique 2016, Poster FARNOS (C.), RIAL-SEBBAG (E.), <i>Quelles responsabilités pour le patient et pour le professionnel de santé dans le contexte de l'information génétique à caractère familial ?</i>	467
ANNEXE VIII : European Society of Human Genetics 2016, Poster D'AUDIFFRET (D.), DE MONTGOLFIER (S.), <i>Genetic information disclosure to relatives: points of view and roles of patients' associations – consequences of a new legal framework in France</i>	468
ANNEXE IX : Journée de communication des résultats du projet sur la transmission de l'information à la parentèle en génétique humaine, Institut Curie, décembre 2016, présentation D'AUDIFFRET (D.)	469
INDEX NOMINUM	483
INDEX RERUM	487
TABLE DES MATIÈRES.....	491